



UNIVERSITÉ DU QUÉBEC

ESSAI DE 3<sup>E</sup> CYCLE PRÉSENTÉ À  
L'UNIVERSITÉ DU QUÉBEC À CHICOUTIMI

COMME EXIGENCE PARTIELLE  
DU DOCTORAT EN PSYCHOLOGIE (D.PS.)

PAR  
ALLEXE BOIVIN MERCIER

ÉTUDE EXPLORATION DES FONCTIONS COGNITIVES CHEZ DES INDIVIDUS  
DE 21 À 40 ANS AYANT L'ARSCS

21 MAI 2021

UNIVERSITÉ DU QUÉBEC

DOCTORAT EN PSYCHOLOGIE

PROGRAMME OFFERT PAR L'UNIVERSITÉ DU QUÉBEC À CHICOUTIMI

ÉTUDE EXPLORATION DES FONCTIONS COGNITIVES CHEZ DES INDIVIDUS  
DE 21 À 40 ANS AYANT L'ARSCS

PAR ALLEXE BOIVIN MERCIER

Julie Bouchard, Ph. D., Directrice de recherche	Université du Québec à Chicoutimi
---	-----------------------------------

Cynthia Gagnon, Ph. D., Codirectrice de recherche	Université de Sherbrooke
---	--------------------------

Patrick Vachon, Ph. D., Évaluateur interne	Université du Québec à Chicoutimi
--	-----------------------------------

Benjamin Gallais, Ph. D., Évaluateur externe	ÉCOBES – CÉGEP de Jonquière
--	-----------------------------

## Résumé

L'Ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay (ARSCS) est une maladie héréditaire présente dans plusieurs pays (Masciullo et al., 2012; Pedroso et al., 2011; Pimenta et al., 2017; Anheim et al., 2008), mais présentant une prévalence plus élevée au Québec (Bouchard, Barbeau, Bouchard, & Bouchard, 1978 ; Bouchard, Bouchard, Bouchard & Barbeau., 1979 ; Giasson, 1992). Cette ataxie cérébelleuse est dégénérative et se manifeste par des atteintes pyramidales, cérébelleuses et neuropathiques (Bouchard et al., 1978). L'implication du cervelet dans les fonctions cognitives, notamment les fonctions exécutives, langagières et visuospatiales, est de plus en plus documentée (Schmahmann & Sherman, 1998; De Smet, Paquier, Verhoeven, & Mariën, 2013). Étant donné l'atrophie du vermis cérébelleux supérieur observée chez les individus ayant l'ARSCS (Gazulla et al., 2011; Martin, Sylvain, Bouchard, St-Onge, & Truchon, 2007; Pedroso et al., 2011; Prodi et al., 2013; Shimazaki, Sakoe, Nijima, Nakano, & Takiyama, 2007; Synofzik et al., 2013), il est important d'investiguer les fonctions cognitives. Peu d'études ont été faites à ce niveau chez des adultes ayant l'ARSCS (Bouchard et al., 1978; Boucher, 2017; Brassard, 2020; Verhoeven et al., 2012) et leurs résultats tendent à démontrer une vulnérabilité cognitive sans, toutefois, présenter de portrait homogène.

Cette étude vise donc l'exploration des portraits cognitifs de quatre adultes, âgés entre 21 et 40 ans, ayant l'ARSCS. Afin d'avoir des portraits complets, plusieurs instruments neuropsychologiques ont été utilisés. Le fonctionnement intellectuel, les habiletés visuoperceptuelles, ainsi que les fonctions mnésiques, attentionnelles et langagières ont été ciblés pour l'évaluation. L'étude de cas multiples a permis de dresser

un portrait cognitif des quatre participants. Ces résultats ont été comparés entre eux de façon à faire ressortir les similarités. Une grande variabilité interpersonnelle a été observée dans les résultats. Néanmoins, les résultats démontrent deux fonctions présentant une altération pour l'ensemble des participants, soit la mémoire de travail et la vitesse du traitement de l'information. Les résultats de cette étude suggèrent, aux cliniciens qui travaillent avec cette clientèle, de porter une attention particulière à ces fonctions cognitives, afin d'offrir des interventions plus adaptées en cas de problématiques.

## Table des matières

Résumé.....	iii
Liste des tableaux.....	x
Liste des abréviations .....	xii
Remerciement .....	xiii
Problématique .....	1
Contexte théorique .....	4
L'Ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay .....	5
Imagerie par résonnance magnétique.....	7
Atteintes neuropsychologiques .....	8
Fonctions cognitives chez les individus ayant l'ARSCS .....	11
Objectifs .....	14
Méthodologie .....	15
Participants.....	17
Déroulement.....	18
Variables et instruments de mesure.....	19
Intelligence .....	19
Intelligence non-verbale.....	20
Intelligence fluide.....	20
Fonctions langagières.....	21
Fonctions visuoperceptuelles .....	21
Organisation visuospatiale mentale .....	22

Praxie.....	22
Fonctions exécutives.....	23
Attention soutenue.....	24
Habileté de reconnaissance faciale .....	24
Mémoire visuelle.....	24
Résultats .....	26
Description des participants .....	28
Portraits cliniques des participants.....	30
Participant #1 .....	30
Fonctions intellectuelles.....	30
Fonctions exécutives.....	30
Habiletés visuoperceptuelles.....	31
Fonctions mnésiques.....	31
Fonctions attentionnelles.....	31
Fonctions langagières.....	32
Praxie.....	32
Participant #2 .....	32
Fonctions intellectuelles.....	32
Fonctions exécutives.....	33
Habiletés visuoperceptuelles.....	33
Fonctions mnésiques.....	33
Fonctions attentionnelles.....	34

Fonctions langagières.....	34
Praxie.....	35
Participant #3 .....	35
Fonctions intellectuelles.....	35
Fonctions exécutives.....	35
Habilités visuoperceptuelles.....	36
Fonctions mnésiques.....	36
Fonctions attentionnelles.....	36
Fonctions langagières.....	37
Praxie.....	37
Participant #4 .....	37
Fonctions intellectuelles.....	38
Fonctions exécutives.....	38
Habilités visuoperceptuelles.....	38
Fonctions mnésiques.....	39
Fonctions attentionnelles.....	39
Fonctions langagières.....	40
Praxie.....	40
Résultats par tableaux des participants aux diverses évaluations .....	40
Test d'intelligence de Wechsler, 4 <sup>e</sup> édition.....	40
Test d'intelligence non-verbale: Leiter-3 .....	44
MVPT-3 .....	47



D-KEFS.....	48
Intelligence fluide: Matrices de Raven.....	52
Attention soutenue: CPT-II .....	53
Intégration visuelle : Hooper Visual Organization Test .....	55
Reconnaissance faciale de Benton .....	55
Wisconsin Card Sorting .....	56
CVMT .....	57
NAB .....	59
Praxie .....	63
Résumé des fonctions cognitives qui apparaissent déficitaires pour tous les participants et de celles qui sont préservées .....	63
Fonctions préservées .....	63
Fonctions altérées pour tous les participants ou la majorité.....	64
Fonctions présentant d'importantes variabilités entre les sujets .....	64
Discussion.....	65
Intelligence non-verbale.....	66
Fonctions exécutives .....	67
Fonctions visuospatiales.....	70
Mémoire de travail .....	73
Fonctions langagières.....	73
Fonctions attentionnelles.....	75
SCCA.....	76

Impacts des difficultés cognitives sur la vie quotidienne .....	77
Forces et limites de l'étude .....	79
Retombés et études futures.....	81
Conclusion .....	83
Références.....	86
Appendice A. Traduction maison des noms des sous-tests utilisés .....	93
Appendice B. Lettre d'approbation éthique .....	96
Appendice C. Formulaire de consentement .....	103

## Liste des tableaux

### Tableau

1	Description des atteintes cognitives dans l'ARSCS décrite dans la littérature en lien avec les symptômes du SCCA .....	12
2	Données sociodémographiques des participants.....	29
3	Résultats des participants à l'échelle de raisonnement perceptif du WAIS-IV ainsi qu'à ses sous-tests .....	41
4	Résultats des participants à l'échelle de mémoire de travail du WAIS-IV ainsi qu'à ses sous-tests .....	42
5	Résultats des participants à l'échelle de traitement de l'information du WAIS-IV ainsi qu'à ses sous-tests .....	43
6	Résultats des participants à la composante cognitive du Leiter-3 ainsi qu'aux sous-tests qui la composent.....	45
7	Résultats des participants à la composante attention/mémoire du Leiter-3 ainsi qu'aux sous-tests qui la composent.....	46
8	Résultats des participants au MVPT-3.....	48
9	Résultats des participants au sous-test « Interférence couleur-mot » du D-KEFS .....	49
10	Résultats des participants au sous-test « Traçage de piste » du D-KEFS.....	50
11	Résultats des participants au sous-test « Tours » du D-KEFS.....	51
12	Résultats des participants aux Matrices de Raven .....	53
13	Résultats des participants au CPT-II.....	54
14	Résultats des participants au Hooper Visual Organization Test.....	55

15	Résultats des participants au test de reconnaissance faciale de Benton .....	56
16	Résultats des participants au Wisconsin Card Sorting Test.....	57
17	Résultats des participants au CVMT .....	58
18	Résultats des participants au NAB pour les épreuves de « Dénomination » et de « Compréhension auditive » .....	59
19	Résultats des participants au sous-test de « Jugement » du NAB .....	60
20	Résultats des participants au sous-test « Apprentissage de formes » du NAB .....	61
21	Résultats des participants au sous-test de « Discrimination visuelle » du NAB .....	62
22	Résultats des participants au sous-test de « Points » du NAB .....	62

## **Liste des abréviations**

ARSCS : Ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay

CPT-II : Conners Continuous Performance Test, Second edition

CVMT : Continuous Visual Memory Test

D-KEFS : Delis-Kaplan Executive Function System

ÉT : Écart-type

HVOT : Hooper Visual Organization test

IRM : Imagerie par résonnance magnétique

M : Moyenne

NAB : Neuropsychological Assessment Battery

QI : Quotient intellectuel

SCCA : Syndrome cérébelleux cognitivo-affectif

SLSJ : Saguenay Lac-Saint-Jean

WAIS-IV : Wechsler Adult Intelligence Scale, Fourth edition

## **Remerciements**

Je tiens tout d'abord à remercier ma directrice d'essai doctoral, Dre Julie Bouchard, Ph.D, professeure en neuropsychologie clinique à l'Université du Québec à Chicoutimi, pour sa patience, son dévouement et son savoir être. Je remercie également ma codirectrice d'essai, Dre Cynthia Gagnon, Ph.D., professeure chercheure et directrice du Groupe de recherche interdisciplinaire sur les maladies neuromusculaires, pour ses excellents conseils, son expertise et sa rigueur.

Aussi, je tiens à exprimer ma reconnaissance à Mme Janie Gauthier-B, M. S. I., bibliothécaire au département des sciences de la santé de l'UQAC, pour son aide précieuse avec les normes de rédaction et la mise en page.

Cet essai doctoral n'aurait pas pu être possible sans la participation généreuse des quatre participants. Ces personnes ont donné leur temps pour l'avancement de la recherche, malgré les tâches parfois complexes et ardues.

Un remerciement très spécial à ma mère, Érica Boivin, qui m'a accompagnée et conseillée tout au long de mon long périple aux études supérieures et qui débute maintenant le sien. Je tiens sincèrement à lui exprimer mes remerciements, mais aussi ma fierté.

En terminant, je tiens à remercier ma famille et mes amis. Merci à mon fils, Charles-Édouard, qui, sans le savoir, m'a encouragé à maintenir le cap et à poursuivre mon but. Je remercie également mon conjoint, Sébastien, pour sa patience et son support, tant logistique que moral. Merci à mes amies et collègues qui m'ont encouragée dans la conciliation travail-étude-famille et qui m'ont offert support et réconfort.

## **Problématique**

L'ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay (ARSCS) est une maladie héréditaire récessive ayant une prévalence plus grande dans les régions du Saguenay-Lac-Saint-Jean (SLSJ), de Charlevoix et de la Haute-Côte-Nord (Gouvernement du Québec, 2018). Cette maladie est maintenant documentée à l'échelle internationale (Italie, Brésil, Turquie, Japon, etc) (Masciullo et al., 2012; Pedroso et al., 2011; Pimenta et al., 2017; Anheim et al., 2008). Peu d'études se sont intéressées à l'évolution des atteintes cognitives de cette population. Les rares études évaluant ces sphères ont été réalisées exclusivement auprès de populations d'enfants et d'adolescents (Drolet, 2002; Levesque, 2004), ont été réalisées il y a plus d'une décennie (Bouchard et al, 1978), ou encore, ont été réalisées avec des adultes de 41 ans et plus (Boucher, 2017). Une seule étude sur les capacités cognitives des adultes ayant l'ARSCS a été récemment publiée (Brassard, 2020). Bien qu'elle ait démontré des variations interindividuelles importantes, les résultats de cette étude suggèrent une vulnérabilité sur le plan cognitif des individus ayant l'ARSCS. L'évaluation neuropsychologique de cette population pose toutefois des défis intéressants du fait des atteintes motrices et de la dysarthrie. Ainsi, les connaissances sur les effets de l'ARSCS pour le domaine cognitif sont très limitées ce qui peut nuire, sur le plan clinique, à l'élaboration de recommandations adaptées. En effet, des déficits cognitifs peuvent engendrer des répercussions sur la vie quotidienne. De plus, le développement de nouvelles approches thérapeutiques requiert d'établir un portrait complet de la pathologie



afin de connaître les impacts que ces approches peuvent avoir sur les sphères cognitives. De ce fait, il devient essentiel d'effectuer une évaluation neuropsychologique de personnes atteintes d'ARSCS afin de dresser un meilleur portrait du fonctionnement cognitif des personnes atteintes de cette pathologie.

## **Contexte théorique**

## **L'Ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay**

L'ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay (ARSCS) est une maladie neurodégénérative rare ayant une incidence plus élevée sur les populations des régions de Charlevoix et du Saguenay-Lac-Saint-Jean (SLSJ) (Bouchard et al., 1978 ; Bouchard et al., 1979 ; Giasson, 1992). Pour ces populations, 1 individu sur 22 est porteur du gène responsable de la pathologie (De Braekeleer et al., 1993). La mutation se retrouve sur le gène SACS (13q12) qui code une protéine appelée saccine (Engert et al., 2000; Takiyama, 2007). Dans les dernières années, cette maladie, de prime abord spécifique au Québec, a été observée dans certains pays comme l'Italie (Masciullo et al., 2012; Prodi et al., 2013), le Brésil (Pedroso et al., 2011), le Portugal (Pimenta et al., 2017) ainsi que la Turquie, le Japon et l'Espagne (Anheim et al., 2008). De ce fait, les recherches sur l'ARSCS ont des répercussions à travers le monde. Il existe plusieurs mutations de la maladie présentant une certaine hétérogénéité clinique, incluant des variations au niveau du quotient intellectuel (Takkiyma, 2006). Au Québec, la mutation c.8844delT explique la majorité des cas (Thiffault et al., 2013).

L'ARSCS est une ataxie cérébelleuse décrite pour la première fois en 1978 par Bouchard et ses collaborateurs. Cette maladie consiste en une dégénérescence spinocérébelleuse qui entraîne des signes pyramidaux (p.ex. anomalie des réflexes

cutanés, spasticité), cérébelleux (ataxie, dysarthrie) et neuropathiques (diminution du réflexe des chevilles, nystagmus, incontinence) tant au niveau des membres inférieurs que supérieurs (Bouchard, et al., 1978), ainsi qu'une perte des cellules de Purkinje dans le cervelet (Bouchard et al., 1998; Takiyama, 2007). Un diagnostic préliminaire de l'ARSCS est établi à partir de l'histoire clinique, de l'électromyographie et de l'examen neurologique lorsque les premiers symptômes se manifestent (soit au début de l'apprentissage de la marche) mais la confirmation du diagnostic est effectuée par l'entremise du diagnostic moléculaire (Bouchard et al., 1998).

La progression de la maladie est lente et variable. Les manifestations cliniques sont plus visibles à l'adolescence et dans la vingtaine, mais on observe une variabilité dans l'intensité et la progression des symptômes d'une personne à l'autre (Gagnon, Desrosiers et Mathieu, 2004). La spasticité des membres inférieurs est la manifestation clinique la plus variable entre les individus. En bas âge, les premières manifestations de la maladie sont observées lorsque l'enfant commence à marcher, car il y a des chutes fréquentes et une instabilité dans la démarche. D'ailleurs, l'acquisition de la marche est retardée (moyenne à 18 mois) (Bouchard et al., 1978). Chez les individus atteints de l'ARSCS, la démarche est ataxique (c'est-à-dire qu'elle démontre un manque d'équilibre et de coordination des mouvements des jambes) et il y a de la spasticité principalement aux membres inférieurs (Bouchard, 1991). Vingt ans après le début de la maladie, on dénote une amyotrophie progressive des pieds. La progression de certains symptômes de la pathologie (l'atteinte spastique et l'atrophie distale) peut entraîner des déformations aux pieds (Bouchard & Langlois, 1999). Étant donnée l'augmentation inévitable des

symptômes, l'utilisation d'un fauteuil roulant est nécessaire à l'âge moyen de 41 ans (soit entre 17 et 57 ans). Les atteintes cérébelleuses sont plus importantes à partir de l'adolescence (Bouchard, 1991), ce qui augmente les difficultés de coordination et d'équilibre. La biopsie nerveuse et les études électrophysiologiques démontrent des signes de neuropathie axonale (Peyronnard, Charron, & Barbeau, 1979; Bouchard et al., 1978). D'ailleurs, une réduction modérée de la vitesse de conduction nerveuse et une absence de potentiels d'action sensitifs aux quatre membres sont observées (Peyronnard et al., 1979). Une difficulté de prononciation apparaît au début de l'adolescence et s'aggrave avec le temps. À ces symptômes s'ajoute souvent la présence d'un nystagmus horizontal pouvant avoir un impact sur l'acuité visuelle (Bouchard et al., 1978; Bouchard, 1991). Les gens ayant l'ARSCS peuvent vivre jusqu'à un âge normal (70 ans), mais la longévité moyenne est de 51 ans (Bouchard, Bouchard, Gagné, Richter, & Melançon, 1993).

### **Imagerie par résonnance magnétique**

L'imagerie par résonnance magnétique (IRM) pondérée en T2 indique une atrophie du vermis cérébelleux supérieur ainsi qu'une hypointensité linéaire dans le pont (Gazulla et al., 2011; Martin et al., 2007; Pedroso et al., 2011; Prodi et al., 2013; Shimazaki et al., 2007; Synofzik et al., 2013). Ces caractéristiques semblent faire l'unanimité, mais certaines particularités diffèrent selon les études. En effet, Synofzik et ses collaborateurs (2013) indiquent la présence de kystes arachnoïdiens dans la fosse postérieure chez la majorité de ses participants. De plus, ils observent une atrophie bilatérale des régions

cérébrales pariétales. Certaines études indiquent également la présence d'atrophie au niveau de la partie supérieure de la moelle épinière (Gazulla et al., 2011; Prodi et al., 2013; Shimazaki et al., 2007). Un léger amincissement du corps calleux peut également être observé (Prodi et al., 2012; Synofzik et al., 2013). Prodi et ses collègues (2012) ont aussi remarqué une bande d'hyperintensité bordant le thalamus et une hypointensité linéaire dans le lemnicus médian. Cependant, la plupart des études récentes ayant analysé des IRMs proviennent d'échantillons non représentatifs puisque les patients n'avaient pas tous le même génotype. De plus, les ratios homme/femme ne sont pas équilibrés pour plusieurs de ces études (Gazulla et al., 2011; Martin et al., 2007; Shimazaki et al., 2007) et la majorité n'ont pas de tranches d'âges précises, ce qui empêche de pouvoir vérifier une possible évolution des atteintes à l'IRM (Gazulla et al., 2011; Martin et al., 2007; Pedroso et al., 2011; Shimazaki et al., 2007; Synofzik et al., 2013).

### **Atteintes neuropsychologiques**

Les lésions observées dans les études d'IRM peuvent laisser croire que des difficultés neuropsychologiques sont présentes dans l'ARSCS. En effet, avec la possible atrophie bilatérale des régions pariétales, des troubles des fonctions visuospatiales ainsi que des troubles de l'écriture pourraient être attendus (Ross et al., 1996). La présence de kystes arachnoïdiens dans la fosse postérieure, chez les patients de l'étude de Synofzik et de ses collaborateurs (2013), pourrait entraîner la compression du cervelet et, par le fait

même, engendrer des troubles de la marche et des céphalées (Erdinçler, Kaynar, Bozkus, & Ciplak, 1999).

Pour ce qui est du cervelet, bien qu'il n'y ait pas encore de consensus sur l'implication du cervelet dans les fonctions non-motrices en ce qui concerne les ataxies, certains auteurs se concentrent sur son implication pour les fonctions cognitives (Schmahmann & Sherman, 1998; De Smet & al., 2013). Les manifestations non-motrices peuvent émaner d'une dysfonction cérébelleuse en raison des circuits neuronaux reliant le cervelet aux aires préfrontale, pariétale postérieure, temporale supérieure et limbique (Schmahmann & Sherman, 1998). En effet, des chercheurs ont montré que des lésions bilatérales du cervelet peuvent engendrer des syndromes pseudo-frontaux et pseudo-pariétaux légers, un ralentissement de la vitesse de traitement de l'information, des problèmes dans l'apprentissage de mouvements hautement spécialisés, ainsi que des difficultés de contrôle de la perception et de l'exécution des performances dans le temps (Botez-Marquard & Boller, 2005). De plus, certains troubles de mémoire, qui sembleraient être secondaires à des problèmes exécutifs, sont également notés. Dans les ataxies ponto-cérébelleuses, une diminution des habiletés intellectuelles serait observée (Botez-Marquard & Boller, 2005). D'un point de vue fonctionnel, l'implication cérébelleuse a fait ses preuves. En effet, une lésion du cervelet peut engendrer des difficultés de langage observables par une diminution de la fluence verbale, une aphasie, une alexie, une agraphie, une difficulté des habiletés métalinguistiques ou une atteinte de la syntaxe (De Smet et al., 2013). Le cervelet est également impliqué dans la mémoire de travail, et ce, davantage en modalité verbale qu'en modalité spatiale (Ravizza et al., 2006).

En 1998, Schmahmann et Sherman ont défini un nouveau concept clinique, le syndrome cérébelleux cognitivo-affectif (SCCA). Grâce à l'étude de 20 patients ayant des atteintes strictement cérébelleuses, ils ont défini quatre principales caractéristiques englobant ce syndrome. Premièrement, une perturbation des fonctions exécutives qui peut s'observer par des difficultés de planification, de raisonnement abstrait, de flexibilité mentale, de mémoire de travail et une diminution de la fluence verbale. Deuxièmement, une altération des fonctions visuospatiales se caractérisant par une difficulté d'organisation visuospatiale et une perturbation de la mémoire visuospatiale. Troisièmement, des changements dans la personnalité, observables par un émoussement affectif ou un affect plat, de la désinhibition ou des comportements inappropriés. Finalement, le syndrome comprend des difficultés linguistiques dont une dysprosodie, un agrammatisme et une anomie légère. Ces difficultés engendreraient une diminution générale de l'ensemble des fonctions intellectuelles.

Lors de l'étude de Schmahmann et Sherman (1998), les changements comportementaux étaient principalement observés chez les patients ayant des lésions du vermis et du lobe postérieur du cervelet, tandis que des altérations mineures des fonctions visuospatiales et exécutives étaient observées chez les patients ayant des lésions du lobe antérieur du cervelet.

Étant donné la détérioration du cervelet dans l'ARSCS, il faut se questionner sur les possibles atteintes cognitives présentes dans cette maladie car celles-ci peuvent avoir des répercussions dans la vie quotidienne des individus. De plus, bien que certaines



recherches se soient penchées sur les composantes neuropsychologiques de certaines ataxies (p.ex. Laforce et al., 2010, Trojano et al., 1998, Wedding, Koht, Dietrichs, Landro, & Tallaksen, 2013), ces dernières présentaient une symptomatologie et une évolution différentes de l'ARSCS.

### **Fonctions cognitives chez les individus ayant l'ARSCS**

Peu d'études ont été réalisées spécifiquement sur les fonctions cognitives des individus ayant l'ARSCS. Les études sur le sujet ont été complétées il y a plusieurs années (p.ex. Bouchard et al. 1978) ou encore, elles ont été réalisées auprès d'enfants et d'adolescents (Drolet, 2002; Levesque, 2004) ou d'adulte de 41 ans et plus (Boucher, 2017). Le tableau 1 présente les atteintes cognitives dans l'ARSCS décrites dans la littérature en lien avec les symptômes du SCCA.

Parmi ces études, quelques-unes se sont intéressées au potentiel intellectuel des individus ayant l'ARSCS. On y a observé un quotient intellectuel (QI) dans les limites de la normale (Bouchard et al., 1978; Drolet, 2002; Levesque, 2004). Le QI non-verbal était, par contre, significativement inférieur au QI verbal (Bouchard et al., 1978). Les difficultés de coordination ne semblaient pas expliquer cette différence.

Tableau 1

*Description des atteintes cognitives dans l'ARSCS décrites dans la littérature en lien avec les symptômes du SCCA.*

SCCA	ARSCS
Difficulté fonction exécutive	X <sup>a</sup>
Planification	
Raisonnement abstrait	
Flexibilité mentale	
Mémoire de travail	X <sup>b</sup>
Fluence verbale	
Altération des fonctions visuospatiales	X <sup>a</sup>
Organisation visuospatiale	X <sup>b,c</sup>
Mémoire visuospatiale	X <sup>b,d</sup>
Changement de personnalité	X <sup>a</sup>
Émoussement affectif/affect plat	
Désinhibition	
Comportements inappropriés	
Difficultés langagières	X <sup>a</sup>
Dysprosodie	
Agrammatisme	
Anomie légère	X <sup>b</sup>

<sup>a</sup>Verhoeven et al. (2012) <sup>b</sup>Boucher (2017). <sup>c</sup>Brassard (2020). <sup>d</sup>Drolet (2002)

Une étude effectuée chez les jeunes (7-18 ans) démontrait que, même dans les tâches ne demandant pas de motricité, les jeunes ayant l'ARSCS présentaient une lenteur d'exécution. D'autres difficultés neuropsychologiques ont également été retrouvées chez ces jeunes ayant l'ARSCS, comme des problèmes de mémoire visuelle, d'attention ou encore une sensibilité à l'interférence (Drolet, 2002). Pour ce qui est de l'utilisation de stratégies de résolution de problèmes, du raisonnement logique et des habiletés visuospatiales, ces fonctions étaient considérées normales chez la majorité des jeunes ayant l'ARSCS (Drolet, 2002).

Boucher (2017) s'est intéressée aux fonctions cognitives de quatre adultes de 41 à 60 ans dans une étude exploratoire. Les participants présentaient tous une altération de la vitesse de traitement de l'information, alors qu'une altération de l'attention soutenue, du raisonnement logique visuel et des fonctions langagières était présente chez la majorité des participants (trois sur quatre).

Une seule étude (Brassard, 2020) a été réalisée avec des adultes de 20 à 59 ans, sans analyses spécifiques des résultats en fonction du groupe d'âge. Cinq fonctions cognitives ont alors été évaluées : les fonctions visuospatiales et visuoconstructives, la vitesse de traitement de l'information, la mémoire de travail visuelle séquentielle, l'apprentissage auditivo-verbal et la cognition sociale. Les résultats suggèrent une vulnérabilité cognitive chez les individus ayant l'ARSCS puisqu'il y avait une plus grande proportion de résultats déficitaires aux tâches cognitives que ce qui est attendu dans la population générale. Cette étude s'est aussi intéressée à la participation sociale des adultes

ayant l'ARSCS. Les résultats démontrent une grande variabilité allant de la situation handicapante, nécessitant une aide soutenue, à une absence de limitation des habitudes de vie. Malgré cette variation, les résultats des participants âgés de moins de 40 ans indiquent un niveau élevé de participation sociale.

### **Objectifs**

L'objectif de cette étude de cas multiples exploratoire est donc d'évaluer les atteintes cognitives des personnes ayant l'ARSCS âgées entre 21 et 40 ans. Les résultats de cette étude permettront d'obtenir des portraits cognitifs complets de quatre participants ayant l'ARSCS. De plus, une analyse exploratoire des résultats, par sexe et tranches d'âge, sera réalisée afin de voir s'il semble y exister des différences à ces niveaux.

## **Méthodologie**

Puisque les fonctions cognitives sont peu documentées chez les individus ayant l'ARSCS, une étude de cas multiples (4 cas) utilisant un devis descriptif a été utilisée. La méthode descriptive est privilégiée puisqu'elle fournit un portrait précis d'une situation, en présentant ses divers aspects, sans trouver de relation de causalité (Sabourin, 1988). L'étude de cas est, quant à elle, une façon d'enrichir les connaissances d'un sujet en y rapportant de nouveaux éléments (Collerette, 1997). En effet, elle permet d'étudier intensivement un seul sujet avec, pour objectif, d'élaborer de nouvelles hypothèses plutôt que de confirmer des conclusions solidement établies (Sabourin, 1988). Comme les fonctions cognitives ne sont pas bien connues chez cette population, l'étude de cas multiple permet de prendre une approche exploratoire. L'étude de cas multiples sera utilisée afin d'établir le portrait cognitif de quatre individus ayant l'ARSCS, soit un homme et une femme pour chacune des deux tranches d'âge (soit 21-30 ans et 31-40 ans). Chaque résultat individuel sera comparé au résultat moyen obtenu par la population normale du même âge puisque les instruments utilisés sont des tests psychométriques standardisés. Ces comparaisons permettront de dresser un portrait neuropsychologique complet de chaque participant. De façon exploratoire, les performances des participants (scores normalisés) seront comparées entre elles afin de vérifier si les difficultés affectent plus les participants d'un groupe d'âge ou d'un sexe plus qu'un autre.

Sabourin (1988) rappelle qu'un des biais de l'étude de cas est lié au fait qu'en général, seul les cas problématiques sont étudiés et qu'il devient risqué de mettre trop l'accent sur les aspects négatifs qui pourraient rendre difficile la généralisation à une population normale. Pour éviter ce biais, le degré d'atteinte n'était pas connu au moment de la sollicitation des participants de notre étude.

### **Participants**

Quatre participants, faisant partie du groupe des cinquante participants complétant l'étude «*New emerging team on Autosomal Recessive Spastic Ataxia of Charlevoix-Saguenay: from models to treatment strategies*», ont été sélectionnés aléatoirement (selon les critères d'âge et de sexe) pour participer à ce projet visant à procéder à une évaluation neuropsychologique complète. Pour répondre aux objectifs de l'étude, il importe de pouvoir avoir un portrait global des atteintes présentes dans la maladie, et ce, en fonction de la progression de celle-ci. Ainsi deux participants (un homme et une femme) ont été sélectionnés dans chacune des tranches d'âge suivantes : 21-30 ans et 31-40 ans. Ces tranches d'âge ont été choisies afin d'évaluer des adultes ayant l'ARSCS. Une étude avec la même méthodologie mais avec des participants plus âgés (41-50 ans et 51-60 ans) a été réalisée simultanément par Boucher (2017). Les critères de sélection des participants, pour la présente étude, étaient les suivants : 1) porter le diagnostic de l'ARSCS confirmé par une analyse génétique, 2) être suivi à la clinique des maladies neuromusculaires du SLSJ, 3) être âgé entre 21 et 40 ans, 4) résider dans la région du SLSJ, et 5) avoir la présence de

la mutation c.8844delT. Cette mutation est primordiale en raison de l'hétérogénéité clinique avec les autres mutations, notamment au niveau du fonctionnement intellectuel (Takiyama, 2007).

### **Déroulement**

Les participants sélectionnés ont été contactés par un assistant de recherche qui leur a expliqué brièvement le projet de recherche. Ce dernier a, par la suite, donné un rendez-vous à la Clinique des maladies neuromusculaires à ceux qui acceptaient de participer à l'étude. Lors de la première rencontre, un assistant de recherche en neuropsychologie leur expliquait tous les détails de cette étude et leur faisait signer un formulaire de consentement. La passation des épreuves s'est déroulée sur quatre demi-journées. Des pauses ont été prises au besoin. L'ordre d'administration des tests a varié en fonction du temps requis par chaque participant pour compléter chacun des tests. Les épreuves jugées difficiles ont été suivies par des tâches plus faciles à accomplir dans le but de favoriser la motivation des participants et d'éviter les découragements. De ce fait, les tâches demandant une implication motrice ont été suivies de tâches non-motrices. Les participants ont été filmés, sans que l'on ne voit leur visage, afin de faciliter la cotation des tests.



## Variables et instruments de mesure

Afin de faciliter la présentation des résultats, les noms des sous-tests n'ayant pas de traduction française ont été traduits. Cette traduction se retrouve dans l'appendice A.

### Intelligence

Certains sous-tests du *Weschler Adult Intelligence Scale* 4<sup>e</sup> édition (WAIS-IV) ont été utilisés dans cette étude. Les normes canadiennes de l'instrument ont été choisies pour convertir les résultats des sous-tests en scores pondérés ( $M=10$ ) et les échelles en score normal ( $M=100$ ). Les sous-tests choisis demandaient peu d'élaboration verbale étant donné la présence de dysarthrie dans l'ARSCS. La fidélité *split-half* de chacun d'eux est adéquate (Psychological Corporation, 2008). Les sous-tests qui ont été administrés sont les « Blocs » ( $r = .87$ ), les « Matrices » ( $r = .90$ ), les « Casse-têtes visuels » ( $r = .89$ ), les « Images à compléter » ( $r = .84$ ), les « Balances » ( $r = .90$ ), le sous-test « Arithmétique » ( $r = .88$ ), « Séquences de chiffres » ( $r = .89$ ), « Annulation » ( $r = .78$ ) et « Repérage de symboles ». Pour le dernier sous-test, étant donné que le résultat du test est attribué en fonction du temps d'exécution de la tâche, le coefficient *split-half* n'a pas pu être calculé, mais il offre une bonne fidélité test-retest ( $r = .81$ ). Les échelles de raisonnement perceptif, de mémoire de travail ainsi que de vitesse de traitement de l'information ont été calculées et offrent également une bonne fiabilité selon le coefficient *split-half* (.95, .94 et .90 respectivement) (Psychological Corporation, 2008).

Le sous-test « Points » du *Neuropsychological Assessment Battery* (NAB) est une mesure de la mémoire de travail visuelle. Il possède une fidélité test-retest de  $r=.44$  (White & Stern, 2003).

### **Intelligence non-verbale**

Le Leiter-3 évalue les habiletés cognitives, attentionnelles et neuropsychologiques en utilisant un mode de communication non-verbal, tant pour les consignes que pour les réponses. La cohérence interne varie selon les différents sous-tests (entre  $\alpha=.78$  à  $.95$ ). Le quotient intellectuel non-verbal est corrélé avec l'indice de raisonnement perceptif du WAIS-IV ( $r=.72$ ) (Roid, Miler, Pomplun, & Koch, 2013). Seuls les sous-tests obligatoires (Figure-fond, Complétion de formes, Analogie de classification, Ordre séquentiel, Patrons visuels, Empan à l'endroit, Empan à rebours, Effet Stroop non verbal) de cette version, qui permettaient d'obtenir un score de quotient intellectuel non-verbal, ont été utilisés.

### **Intelligence fluide**

Les matrices progressives de Raven sont composées de 60 items à choix multiples dont la réponse est trouvée en utilisant un raisonnement logique. Cet instrument mesure l'intelligence fluide, soit l'habileté de raisonnement logique et de résolution de problèmes sans avoir recours à des connaissances acquises. L'instrument a une bonne fidélité (*split-half*:  $>.80$ ) (Raven, Raven, & Court, 2000).

## Fonctions langagières

Deux sous-tests de la section langage de la *Neuropsychological Assessment Battery* (NAB) ont été sélectionnés afin d'évaluer sommairement le langage malgré la dysarthrie des participants. Une traduction maison a été faite puisqu'il n'existait pas de version française de cette batterie. Le sous-test de « Compréhension auditive » a une coefficient alpha (cohérence interne) de  $\alpha=.48$  et une fidélité test-retest de  $r=.63$  (White & Stern, 2003). Dans ce sous-test, des consignes sont données au participant afin d'évaluer la compréhension (pointer des couleurs et des formes, répondre à des questions fermées et exécuter des instructions). Le sous-test « Dénomination » demande au participant de nommer les images qui leur sont présentées. Des indices (sémantiques puis phonémiques) sont donnés lorsque la dénomination n'est pas spontanée. La cohérence interne de ce sous-test est de  $\alpha=.76$  (coefficient alpha) et la fidélité test retest est de  $r=.70$  (White & Stern, 2003).

## Habiletés visuoperceptuelles

Le *Motor-free Visual Perception Test-3* (MVPT-3) évalue les habiletés visuoperceptuelles, notamment la discrimination figure-fond, la fermeture perceptuelle et l'association. Les réponses peuvent être données verbalement, par écrit ou être pointées du doigt. La consistance interne serait satisfaisante (entre  $\alpha = .69$  et  $.87$ ) (Colarusso & Hammill, 2002) .

La « Discrimination visuelle » du NAB évalue la capacité à distinguer une forme d'un ensemble de trois formes semblables mais différentes. Le coefficient alpha de ce sous-test est de  $\alpha=.71$  pour les 18 à 34 ans et de  $\alpha=.60$  pour les 35 à 49 ans (White & Stern, 2003).

### **Organisation visuospatiale mentale**

Le *Hooper Visual Organization test* (HVOT) est une épreuve de reconstruction mentale d'éléments épars mesurant l'organisation visuospatiale. Trente items sont administrés. La fidélité du test serait au minimum de  $r=.80$  (Hooper, 1958; Lopez, Lazar, & Oh, 2003).

### **Praxie**

Le test des praxies de Jason Brown évalue les praxies idéomotrices, idéatoires, digitales et buccofaciales. Dans ce test, le participant doit mimer diverses actions comme par exemple : couper du papier ou se peigner les cheveux. Ce test a été utilisé de façon qualitative afin d'indiquer s'il y a présence ou non de difficultés praxiques. Il s'agit d'un test ne possédant pas de normes puisqu'il est pathognomonique avec un effet plafond, c'est à dire que lorsqu'il y a une erreur, cela signifie qu'il y a un problème.

## Fonctions exécutives

Trois sous-tests du *Delis-Kaplan Executive Function System* (D-Kefs) évaluant les fonctions exécutives ont été administrés soient « Interférence couleur-mot », « Traçage de pistes » et « Tours ». Le sous-test « Interférence couleur-mot » possède une cohérence interne variant entre  $\alpha = .75$  et  $.86$  (Delis, Kaplan, & Kramer, 2001). Il évalue, en modalité verbale, le temps de réaction, la flexibilité mentale et la sensibilité à l'interférence. Le sous-test « Traçage de pistes » évalue, quant à lui, les mêmes aptitudes mais avec les habiletés visuomotrices. Il possède une cohérence interne variant entre  $\alpha = .78$  et  $.81$  (Delis, Kaplan & Kramer, 2001). Le sous-test des « Tours » est utilisé pour vérifier le temps de réaction et la planification de l'action visuomotrice. Il possède une cohérence interne de  $\alpha = .62$  pour les participants de 20-29 ans et de  $\alpha = .72$  pour les participants de 30-49 ans (Delis, Kaplan & Kramer, 2001).

La flexibilité cognitive a été évaluée par le *Wisconsin Card sorting*. Ce test mesure la capacité à se servir de la rétroaction de l'environnement et de la flexibilité cognitive pour fournir une réponse juste. Pour ce qui est de la fidélité, elle varierait entre  $r = .88$  et  $.93$  (Heaton, Chelune, Talley, Kay, & Curtiss, 1993).

Le sous-test « Jugement » du NAB a été utilisé pour vérifier la capacité de jugement dans des situations de la vie quotidienne. Dix questions sur la sécurité et la santé et les problèmes médicaux étaient posées aux participants. La fidélité du test varie entre  $r = .56$  pour les 18 à 35 ans et à  $r = .53$  pour les 35 à 49 ans (White & Stern, 2003).

### **Attention soutenue**

Le *Conners Continuous Performance Test-II* (CPT-II) est un test informatisé d'une vingtaine de minutes incluant une pratique (5 minutes) mesurant les capacités d'attention soutenue, la vitesse de réaction et l'impulsivité motrice. La fidélité pour le temps de réaction et les omissions est très forte ( $r = .95$  et  $.94$ ). Pour les autres éléments évalués par le test, la fidélité est bonne (entre  $r = .66$  et  $.95$ ) (Conners, 1994).

### **Habilité de reconnaissance faciale**

Le test de reconnaissance faciale de Benton permet d'évaluer les habiletés de reconnaissance faciale de gens inconnus sur des photographies en noir et blanc. Le test se compose de trois parties dans lesquelles le sujet doit identifier les visages sur différentes photographies. Les résultats bruts sont corrigés en fonction de l'âge des participants puis ils sont analysés selon quatre catégories descriptives soit : normale, limite, déficit modéré et déficit sévère. La fidélité de ce test serait excellente, soit de  $r = .93$  (Benton & al., 1983).

### **Mémoire visuelle**

Le *Continuous Visual Memory Test* (CVMT) mesure la mémoire visuelle sans demande motrice. Il y a 112 items où le sujet doit reconnaître 7 cibles. Il y a également une période de reconnaissance différée après 30 minutes. La fidélité interne varie entre

$\alpha = .80$  et  $.98$  (Trahan & Larrabee, 1998). Selon une analyse factorielle, Larrabee, Trahan et Curtiss (1992) ont démontré que la reconnaissance différée du CVMT était une mesure de la mémoire visuelle qui n'est pas influencée par l'intelligence, l'attention concentration et la mémoire verbale.

Le sous-test « Apprentissage de formes » du NAB évalue la mémoire visuelle avec une composante d'apprentissage puisqu'il possède plusieurs essais. Il mesure la mémoire immédiate et la mémoire à long terme avec une cohérence interne respective de  $\alpha = .69$  et de  $.47$  (White & Stern, 2003).

## Résultats



La présentation des résultats se fera en quatre parties. Tout d'abord, une description des participants, incluant leurs données sociodémographiques ainsi que des précisions sur leur mobilité sera faite pour orienter l'interprétation des résultats. Ensuite, un portrait clinique de chaque participant sera dressé selon les fonctions cognitives évaluées. Les résultats des divers tests seront ensuite présentés sous forme de tableaux et commentés de manière à faire ressortir les différences entre les deux groupes d'âges et les sexes. Finalement, il y aura une présentation des fonctions cognitives préservées et de celles atteintes chez les participants.

L'écart-type selon la moyenne a été calculé pour faciliter la présentation des résultats. Bien qu'une variation de 2 écarts-types est généralement considéré comme un déficit, un écart-type de -1,5 est utilisé par les intervenants de la CMNM du CIUSSS-SLSJ comme seuil critique chez les patients ayant l'ARSCS afin de repérer plus rapidement une dégradation et de mettre en place des services adéquats. En ce sens, pour cette étude, une performance de -1 écart-type à -1.5 écart-type sera considérée comme une faiblesse, un résultat entre -1.5 et -2 écarts-types un déficit léger, entre -2 et -2.5 écarts-types un déficit modéré et un résultat de -3 écarts-types et moins représentera un déficit sévère.

### **Description des participants**

Le tableau 2 présente les données sociodémographiques des participants. Le niveau d'autonomie est évalué selon la perception des participants.

Au niveau de la mobilité extérieure, on peut remarquer que les participants du groupe 31-40 ans ont besoin d'un déambulateur tandis que les plus jeunes ont plus de mobilité : sans aide pour la femme et avec une canne pour l'homme. Ceci correspond bien au caractère dégénératif de la maladie. Les deux participants du groupe d'âges 21-30 ans considèrent leur santé physique comme passable, tandis que les plus âgés la considèrent bonne. D'un point de vue qualitatif, il importe de spécifier que les participants du groupe 31-40 ans ont indiqué, durant l'évaluation, qu'ils se trouvaient en meilleure santé que d'autres personnes ayant l'ARSCS, ce qui peut influencer leur perception. Les quatre participants se considèrent autonomes, mais ils vivent tous avec quelqu'un. En effet, les deux hommes et la femme de 23 ans demeurent avec leurs parents, tandis que la femme de 32 ans demeure avec son conjoint.

Tableau 2  
*Données sociodémographiques des participants.*

Données socio-démographiques	Participants			
	1	2	3	4
Sexe	Masculin	Féminin	Masculin	Féminin
Âge	27 ans	23 ans	33 ans	32 ans
Type de résidence	Maison	Maison	Maison	Jumelé
État matrimonial	Célibataire	Célibataire	Célibataire	Conjoint de fait
Scolarité	8 ans	12 ans	14 ans	12 ans
Occupation	Études et travail à temps partiel	Travail à temps partiel	Au foyer	Études à temps plein
Mobilité intérieure	Sans aide	Sans aide	Sans aide	Déambulateur
Mobilité extérieure	Canne	Sans aide	Déambulateur	Déambulateur
Niveau d'autonomie	Autonome	Autonome	Autonome	Autonome
Perception de sa santé physique	Passable	Passable	Bonne	Bonne

## **Portraits cliniques des participants**

### **Participant #1**

Le participant 1 est un homme de 27 ans ayant 8 ans de scolarité. Il se considère autonome, se déplace sans aide à l'intérieur et utilise une canne pour ses déplacements à l'extérieur. Il est sans emploi, célibataire et demeure chez ses parents.

**Fonctions intellectuelles.** Le fonctionnement intellectuel non verbal du participant est dans la moyenne. Pour ce qui est des performances au WAIS-IV, l'indice de raisonnement perceptif se retrouve dans la moyenne, tandis que l'indice de mémoire de travail est au niveau du déficit léger et que l'indice de vitesse de traitement de l'information se retrouve au niveau du déficit modéré. Le Leiter-3 suggère également une vitesse de traitement de l'information relevant du déficit modéré. Le résultat pour la mémoire de travail non-verbale est dans la moyenne. La mémoire de travail visuelle a également été évaluée à l'aide du sous-test « Points » du NAB. Le résultat du participant se retrouve aussi dans la moyenne. Il se peut donc que la modalité visuelle permette à monsieur de retenir plus facilement l'information en mémoire à court terme. Selon le résultat obtenu aux Matrices de Raven, l'intelligence fluide est dans la moyenne.

**Fonctions exécutives.** Les capacités d'inhibition sont dans la moyenne. Pour ce qui est de la flexibilité cognitive, elle est dans la moyenne en modalité verbale et au niveau du déficit léger en modalité visuomotrice. La capacité de monsieur à utiliser des rétroactions pour modifier son raisonnement est supérieur à la moyenne. La planification,

l'organisation et la résolution de problèmes visuoconstructifs sont dans la moyenne. Le jugement pratique se retrouve au niveau de la faiblesse.

**Habiletés visuoperceptuelles.** Les habiletés visuoperceptuelles du participant sont globalement dans la moyenne. En effet, qu'il s'agisse de la reconstruction visuospatiale d'images familières, de formes géométriques ou encore de la reconnaissance de visages, les performances sont toutes dans la moyenne. La discrimination visuelle, quant à elle, se retrouve légèrement au-dessus de la moyenne attendue. La perception visuelle est dans la moyenne tant au niveau de la précision que du temps de réalisation.

**Fonctions mnésiques.** La mémoire visuelle de ce participant est dans la moyenne. En effet, ses performances pour les deux tâches évaluant la mémoire visuelle varient entre la moyenne et la moyenne élevée, que ce soit pour les rappels immédiat et différé ou encore pour la reconnaissance. Il est donc possible d'affirmer que l'encodage, la consolidation et la récupération sont adéquats en mémoire visuelle.

**Fonctions attentionnelles.** Les fonctions attentionnelles ont été mesurées à l'aide du CPT-II. Le profil obtenu avec ce test ne correspond pas au profil des individus présentant un trouble déficitaire de l'attention. Il n'y a pas plus de commissions ou d'omissions que ce qui est attendu pour l'âge. Le temps de réaction moyen est ralenti et se retrouve au niveau de la faiblesse. Il ne varie pas selon l'intervalle entre les cibles. La constance de la vitesse de réaction diminue légèrement selon l'avancement de la tâche. La détection des cibles est dans la moyenne. Selon le Leiter-3, l'attention soutenue est sévèrement déficitaire. Il faut cependant demeurer prudent pour ce résultat puisque la

tâche évalue la vitesse à laquelle l'individu barre des cibles et elle peut être ralentie par les difficultés motrices retrouvées dans l'ARSCS. La différence entre les deux tâches démontre de bonnes capacités d'attention soutenue, mais un impact du ralentissement moteur sur les résultats.

**Fonctions langagières.** La compréhension auditive et la dénomination ont été évaluées. Les capacités de dénomination se situent au niveau du déficit léger. Néanmoins, lorsqu'un indice phonologique est donné, le participant peut donner la réponse de façon spontanée. Pour ce qui est de la compréhension auditive, les résultats sont dans la moyenne avec une performance sans erreur.

**Praxies.** L'examen des praxies n'a révélé aucune particularité chez le participant.

## **Participant #2**

La participante 2 est une femme de 23 ans ayant 12 ans de scolarité. Elle se dit autonome et se déplace sans aide à l'intérieur comme à l'extérieur. Elle est célibataire, vit chez ses parents et occupe un emploi à temps partiel.

**Fonctions intellectuelles.** Le fonctionnement intellectuel non verbal de la participante est dans la moyenne. Les indices de raisonnement perceptif et de mémoire de travail du WAIS-IV se retrouvent tous deux au niveau de la faiblesse, tandis que les résultats pour la vitesse de traitement de l'information se retrouvent au niveau du déficit modéré. Le Leiter-3 suggère, quant à lui, un déficit léger pour la vitesse du traitement de

l'information et une mémoire de travail visuelle dans la moyenne. Au sous-test « Points » du NAB, mesurant la mémoire de travail visuelle, la performance de la participante est également dans la moyenne. Il semble donc qu'elle ait plus de facilité avec la mémoire de travail visuelle qu'auditive. L'intelligence fluide, quant à elle, varie entre la moyenne et la faiblesse.

**Fonctions exécutives.** Les capacités d'inhibition sont dans la moyenne. Pour ce qui est de la flexibilité cognitive, elle est dans la moyenne en modalité verbale et au niveau du déficit modéré en modalité visuo-motrice ainsi qu'en modalité visuelle. L'habileté à utiliser des rétroactions pour trouver le bon raisonnement est déficitaire pour la participante. En effet, elle obtient un résultat se situant au niveau du déficit modéré pour la persévération de ses erreurs. La planification, l'organisation, le jugement pratique et la résolution de problèmes visuo-constructifs sont dans la moyenne.

**Habiletés visuoperceptuelles.** Les habiletés visuoperceptuelles de la participante sont variables. Effectivement, la reconstruction visuospatiale d'images familières est dans la moyenne tandis que celle de formes géométriques se situe au niveau de la faiblesse. La reconnaissance de visages se retrouve, quant à elle, dans la catégorie limite. La discrimination visuelle est légèrement déficitaire. La perception visuelle de la participante se retrouve dans la moyenne tant au niveau de la précision que du temps de réalisation.

**Fonctions mnésiques.** Les performances de la participante en mémoire visuelle sont variables. En effet, dans une tâche de mémorisation de formes, la courbe d'apprentissage est sous la moyenne, tandis que le rappel différé est dans la moyenne.

Dans une autre tâche, la reconnaissance des cibles préalablement apprises est légèrement déficitaire. La reconnaissance en choix forcé est, quant à elle, dans la moyenne. Dans cette dernière tâche, les symboles sont présentés de façon rapide, sans pause entre eux. Il est donc possible que, pour cette participante, l'encodage demande un peu plus de temps que la moyenne, mais que la consolidation et la récupération soient tout de même adéquates en mémoire visuelle.

**Fonctions attentionnelles.** Les fonctions attentionnelles ont été mesurées à l'aide du CPT-II. Le profil obtenu, suite à l'administration du test, ne tend pas à ressembler au profil de ceux ayant des problèmes attentionnels. Il n'y a pas plus d'omissions que ce qui est attendu pour l'âge mais il y a légèrement plus de commissions, c'est-à-dire que la participante a pris plus souvent des distracteurs pour des cibles que la moyenne des individus de son âge. Le temps de réaction moyen est légèrement déficitaire et il varie en fonction de l'avancement du test et de l'intervalle entre la présentation des cibles. Selon le Leiter-3, l'attention soutenue est modérément déficitaire. Par contre, tel que mentionné précédemment, cette tâche évalue la vitesse à laquelle l'individu barre des cibles, ce qui peut être affecté par les difficultés motrices en ARSCS. Globalement, les résultats aux deux tests démontrent tout de même une variation de l'attention soutenue.

**Fonctions langagières.** Le résultat de la participante à la tâche de compréhension est dans la moyenne. La participante a toutefois fait des erreurs dans la compréhension d'énoncés complexes. La dénomination est, quant à elle, légèrement déficitaire mais



l'ajout d'un indice phonologique aide la participante qui réussit alors à nommer l'ensemble des images.

**Praxies.** L'examen des praxies n'a révélé aucune particularité chez la participante.

### **Participant #3**

Le participant 3 est un homme de 33 ans ayant 14 ans de scolarité. Il se considère autonome, se déplace sans aide à l'intérieur et utilise un déambulateur pour ses déplacements à l'extérieur. Il est sans emploi, célibataire et demeure chez ses parents.

**Fonctions intellectuelles.** Le fonctionnement intellectuel non verbal du participant est dans la moyenne. Pour ce qui est des performances au WAIS-IV, les indices de mémoire de travail, de vitesse de traitement de l'information et de raisonnement perceptif se retrouvent au niveau du déficit léger. Le Leiter-3 suggère, quant à lui, une vitesse de traitement de l'information relevant de la faiblesse et une mémoire de travail non verbale dans la moyenne. La mémoire de travail visuelle a également été évaluée à l'aide du sous-test « Points » du NAB. Le résultat du participant est alors dans la faiblesse. Selon le résultat obtenu aux Matrices de Raven, l'intelligence fluide est dans la moyenne.

**Fonctions exécutives.** La capacité d'inhibition est dans la moyenne. La flexibilité cognitive est dans la moyenne en modalité visuo-motrice, tandis qu'elle est légèrement déficitaire en modalité verbale. La capacité d'utiliser la rétroaction pour trouver le bon raisonnement est également dans la moyenne. La planification, l'organisation et la

résolution de problèmes visuoconstructifs sont déficitaires. Le jugement pratique se retrouve au niveau de la moyenne.

**Habiletés visuoperceptuelles.** La reconstruction visuospatiale d'images familières est dans la moyenne, tandis que lorsqu'il s'agit de formes géométriques, la performance se retrouve au niveau du déficit modéré. La recherche de détails est dans la moyenne lorsqu'il n'y a pas de critères de temps et au niveau du déficit modéré lorsque le temps de recherche est restreint. Les habiletés visuoconstructives sont, quant à elles, légèrement déficitaires. La perception visuelle se retrouve au niveau du déficit sévère en terme de précision, tandis que le temps de réalisation de l'épreuve est dans la moyenne. Le participant a donc répondu rapidement sans tenir compte de la précision des réponses.

**Fonctions mnésiques.** Les performances du participant, en mémoire visuelle, sont variables. En effet, dans une première tâche, la courbe d'apprentissage passe du déficit léger à la faiblesse, tandis que le rappel différé est au niveau de la faiblesse et la reconnaissance est dans la moyenne. Pour ce qui est de la deuxième tâche de mémoire visuelle, la reconnaissance des cibles préalablement apprises est dans la faiblesse. La reconnaissance en choix forcés est, quant à elle, dans la moyenne. Puisque la reconnaissance en choix forcés est dans la moyenne pour les deux tâches, il est possible d'affirmer que l'encodage et la consolidation sont adéquats et que la récupération libre est plus difficile.

**Fonctions attentionnelles.** Les fonctions attentionnelles ont été mesurées à l'aide du CPT-II. Le profil obtenu à la suite de l'administration du test tend à ressembler au profil

de personnes n'ayant pas de problèmes attentionnels. Il n'y a pas plus de commissions ou d'omissions que ce qui est attendu pour l'âge. Le temps de réaction moyen est ralenti et se retrouve au niveau du déficit léger. Il ne varie pas selon l'intervalle entre les cibles. Le temps de réaction demeure constant malgré l'avancement de la tâche. La détectabilité des cibles est dans la moyenne. Selon le Leiter-3, l'attention soutenue est légèrement déficitaire. Il faut cependant demeurer prudent pour ce résultat puisque, tel que mentionné dans les portraits précédents, la tâche évalue la vitesse à laquelle l'individu barre des cibles. La différence entre les deux tâches démontre de bonnes capacités d'attention soutenue, mais un impact du ralentissement moteur sur les résultats.

**Fonctions langagières.** Les capacités de dénomination se situent au niveau de la moyenne. Pour ce qui est de la compréhension auditive, les résultats sont au niveau du déficit sévère. La compréhension auditive est adéquate pour la plupart des consignes à l'exception des questions demandant une analyse plus poussée de la phrase.

**Praxies.** L'examen des praxies n'a révélé aucune particularité chez le participant.

#### **Participant #4**

La participante 4 est une femme de 32 ans ayant 12 ans de scolarité. Elle se considère autonome et se déplace à l'aide d'un déambulateur, à l'intérieur comme à l'extérieur. Elle est aux études à temps plein et demeure avec son conjoint de fait.

**Fonctions intellectuelles.** Le fonctionnement intellectuel non verbal de la participante est dans la moyenne. Pour ce qui est des performances au WAIS-IV, les indices de mémoire de travail et de vitesse de traitement de l'information sont modérément déficitaires, tandis que le raisonnement perceptif est dans la moyenne. Le Leiter-3 confirme également une vitesse de traitement de l'information modérément déficitaire, mais présente une mémoire de travail non verbale dans la moyenne. La mémoire de travail visuelle a également été évaluée à l'aide du sous-test « Points » du NAB. Le résultat de la participante est alors dans la moyenne. Il se peut donc que la modalité visuelle permette à madame de retenir plus facilement l'information en mémoire à court terme. Selon le résultat obtenu aux Matrices de Raven, l'intelligence fluide est dans la faiblesse.

**Fonctions exécutives.** Les capacités d'inhibition sont dans la moyenne, tandis que la flexibilité cognitive se retrouve au niveau du déficit léger. Néanmoins, la capacité à utiliser la rétroaction pour orienter le raisonnement est dans la moyenne. La planification, l'organisation et la résolution de problèmes visuoconstructifs sont également dans la moyenne. Il y a, néanmoins, plus de bris de consignes que ce qui est attendu pour l'âge, ce qui sous-tend de l'impulsivité. Le jugement pratique se retrouve au-dessus de la moyenne.

**Habiletés visuo perceptuelles.** La reconstruction visuospatiale d'images familières et de formes géométriques sont dans la moyenne. La recherche de détails est dans la moyenne lorsqu'il n'y a pas de critères de temps et dans la faiblesse lorsque le temps de recherche est restreint. Les habiletés visuoconstructives sont également dans la

faiblesse. La perception visuelle se retrouve dans la moyenne pour ce qui est de la précision et de la vitesse.

**Fonctions mnésiques.** La mémoire visuelle de cette participante est variable. En effet, dans une tâche de reconnaissance d'images, la reconnaissance immédiate se situe au niveau de la faiblesse, tandis que la reconnaissance différée est au-dessus de la moyenne. Cependant, dans une autre tâche de reconnaissance d'images, la participante est sensible aux distracteurs et la reconnaissance différée se situe au niveau de la faiblesse. La participante semble avoir une sensibilité aux distracteurs lors des tâches plus longues puisqu'elle a des difficultés à ce niveau également dans un test mesurant l'attention. De ce fait, l'encodage et la consolidation sont adéquats mais la récupération de l'information en mémoire peut être plus difficile lorsqu'il y a des éléments distracteurs.

**Fonctions attentionnelles.** Les fonctions attentionnelles ont été mesurées à l'aide du CPT-II. Le profil obtenu à la suite de l'administration du test ne tend pas à ressembler aux profils obtenus chez ceux qui ont des problèmes attentionnels. Dans le profil, il y a plus de commissions que ce qui est attendu pour l'âge, mais il n'y a pas plus d'omissions. Le temps de réaction moyen est ralenti et se retrouve au niveau du déficit léger. Il ne varie pas selon l'intervalle entre les cibles et il demeure constant malgré l'avancement de la tâche. La détection des cibles est une faiblesse puisque la participante prend souvent les distracteurs pour des cibles. Selon le Leiter-3, l'attention soutenue est sévèrement déficitaire. Il faut demeurer prudent quant à ce résultat puisque, tel que mentionné dans les portraits précédents, la tâche évalue la vitesse à laquelle l'individu barre des cibles. La

différence entre les deux tâches démontre de bonnes capacités d'attention soutenue, mais un impact du ralentissement moteur sur les résultats et une pauvre attention sélective.

**Fonctions langagières.** Les capacités de dénomination se situent dans la moyenne attendue. Pour ce qui est de la compréhension auditive, les résultats sont au niveau du déficit léger puisque la participante a fait des erreurs au niveau de la compréhension de consignes complexes et de phrases contradictoires.

**Praxies.** L'examen des praxies n'a révélé aucune particularité chez la participante.

### **Résultats par tableaux des participants aux diverses évaluations**

Cette section présentera les résultats aux tests administrés sous forme de tableaux afin de faciliter la comparaison visuelle des résultats entre les participants.

#### **Test d'intelligence de Wechsler, 4<sup>e</sup> édition**

Les tableaux 3, 4 et 5 illustrent respectivement les performances des quatre participants au WAIS-IV aux échelles suivantes : raisonnement perceptif, mémoire de travail et vitesse de traitement de l'information.

Tableau 3

*Résultats des participants à l'échelle de raisonnement perceptif du WAIS-IV ainsi qu'à ses sous-tests.*

	Participant	Résultats				
		Normale Jusqu'à $-1\sigma$	Faiblesse $-1\sigma$ à $-1.5\sigma$	Déficit léger $-1.5\sigma$ à $-2\sigma$	Déficit modéré - $-2\sigma$ à $-3\sigma$	Déficit sévere à partir de $-3\sigma$
Blocs	1	X				
	2			X		
	3			X		
	4		X			
Matrices	1	X				
	2	X				
	3		X			
	4	X				
Casse-têtes visuels	1	X				
	2		X			
	3				X	
	4	X				
Balances	1	X				
	2	X				
	3	X				
	4	X				
Images à compléter	1	X				
	2			X		
	3				X	
	4		X			
Échelle de raisonnement perceptif	1	X				
	2		X			
	3			X		
	4	X				

On peut voir, dans ce tableau, qu'à l'exception des sous-tests « Balances » et « Matrices », les résultats des participants sont hétérogènes. Effectivement, les sous-tests « Balances » et « Matrices » sont les mieux réussis par les participants. Il n'y a pas de

différences selon l'âge (soit entre les participants 1-2 et 3-4) et le sexe (soit entre les participants 1-3 et 2-4).

Tableau 4

*Résultats des participants à l'échelle de mémoire de travail du WAIS-IV ainsi qu'à ses sous-tests.*

		Résultats				
	Participant	Normal Jusqu'à $-1\sigma$	Faiblesse $-1\sigma$ à $-1.5\sigma$	Déficit léger $-1.5\sigma$ à $-2\sigma$	Déficit modéré $-2\sigma$ à $-3\sigma$	Déficit sévère à partir de $-3\sigma$
Séquence de chiffres	1		X			
	2	X				
	3			X		
	4			X		
Arithmétique	1			X		
	2		X			
	3		X			
	4				X	
Échelle de mémoire de travail	1			X		
	2		X			
	3			X		
	4				X	

Pour l'ensemble des participants, l'échelle de mémoire de travail, composée de sous-tests verbaux, est en-dessous de la moyenne et elle varie entre la faiblesse et le déficit modéré. Pour le sous-test de « Séquences de chiffres », les deux participants du groupe 31-40 ans ont des résultats au niveau du déficit léger, ce qui est plus faible que pour les participants plus jeunes. L'échelle de mémoire de travail se retrouve au niveau du déficit léger pour les deux hommes, tandis que cette échelle se retrouve au niveau de la faiblesse



pour la femme du groupe 21-30 ans et au niveau du déficit modéré pour la femme du groupe 31-40 ans.

Tableau 5

*Résultats des participants à l'échelle de traitement de l'information du WAIS-IV ainsi qu'à ses sous-tests.*

	Participant	Résultats				
		Normal Jusqu'à -1 $\sigma$	Faiblesse -1 $\sigma$ à - 1.5 $\sigma$	Déficit léger -1.5 $\sigma$ à -2 $\sigma$	Déficit modéré -2 $\sigma$ à -3 $\sigma$	Déficit sévere à partir de -3 $\sigma$
Repérage de symboles	1		X			
	2			X		
	3				X	
	4				X	
Codes	1					X
	2				X	
	3		X			
	4				X	
Annulation	1		X			
	2		X			
	3		X			
	4			X		
Échelle de vitesse de traitement de l'information	1				X	
	2				X	
	3			X		
	4				X	

Les résultats des participants pour l'échelle de vitesse de traitement de l'information du WAIS-IV sont modérément déficitaires à l'exception de l'homme du groupe 31-40 ans pour qui les résultats sont légèrement déficitaires. Les résultats globaux indiquent donc une vitesse de traitement de l'information déficitaire (légère à modérée) pour les quatre individus, sans variation selon l'âge ou le sexe. Les résultats des

participants aux sous-tests de cette échelle varient entre la faiblesse et le déficit sévère. La tâche « Annulation » est la mieux réussie pour l'ensemble des participants. Les résultats sont au niveau de la faiblesse pour les deux hommes et la femme du groupe 21-30 ans alors qu'ils se situent au niveau du déficit léger pour la participante 31-40 ans. Les résultats du sous-test « Repérage de symboles », qui mesure également la vitesse de traitement de l'information mais qui demande une bonne discrimination visuelle, sont plus faibles chez les individus de 31-40 ans (voir section « NAB » pour les résultats en discrimination visuelle). Les deux femmes ont des résultats homogènes relevant du déficit modéré pour le sous-test « Codes » qui implique une plus grande demande motrice que les autres tâches de vitesse de traitement de l'information.

Il importe de spécifier que les trois sous-tests composant cette catégorie demandent des fonctions motrices et évaluent la vitesse de réponse.

### **Test d'intelligence non-verbale : Leiter-3**

Les tableaux 6 et 7 illustrent les résultats des participants aux sous-tests et composantes du Leiter-3.

L'ensemble des résultats des sous-tests sont dans la moyenne, indépendamment de l'âge et du sexe, à l'exception du sous-test « Analogies de classification » de la participante du groupe 31-40 ans, qui se retrouve dans le déficit léger.

Tableau 6

*Résultats des participants à la composante cognitive du Leiter-3 ainsi qu'aux sous-tests qui la composent.*

	Participant	Résultats				
		Normal Jusqu'à -1 $\sigma$	Faiblesse -1 $\sigma$ à - 1.5 $\sigma$	Déficit léger -1.5 $\sigma$ à -2 $\sigma$	Déficit modéré -2 $\sigma$ à -3 $\sigma$	Déficit sévere à partir de -3 $\sigma$
Figure-fond	1	X				
	2	X				
	3	X				
	4	X				
Complétion de formes	1	X				
	2	X				
	3	X				
	4	X				
Analogies de classification	1	X				
	2	X				
	3	X				
	4			X		
Ordre séquentiel	1	X				
	2	X				
	3	X				
	4	X				
Patrons visuels	1	X				
	2	X				
	3	X				
	4	X				
QI non- verbal	1	X				
	2	X				
	3	X				
	4	X				

Pour ce qui est du sous-test « Figure-fond », il évalue la recherche de détails, tout comme « Images à compléter » du WAIS-IV (voir tableau 2). Les résultats diffèrent grandement entre ces deux tests. En effet, les résultats pour le sous-test « Figure-fond »

sont tous dans la moyenne, tandis qu'ils varient entre la moyenne et le déficit modéré pour la tâche « Images à compléter ». Cette différence peut s'expliquer par la contrainte de temps pour réaliser la tâche « Images à compléter » alors qu'il n'y a pas de temps maximal pour « Figure-fond ».

Tableau 7

*Résultats des participants à la composante attention/mémoire du Leiter-3 ainsi qu'aux sous-tests qui la composent.*

	Participant	Résultats				
		Normal Jusqu'à $-1\sigma$	Faiblesse $-1\sigma$ à $-1.5\sigma$	Déficit léger $-1.5\sigma$ à $-2\sigma$	Déficit modéré $-2\sigma$ à $-3\sigma$	Déficit sévere à partir de $-3\sigma$
Attention soutenue	1					X
	2				X	
	3			X		
	4					X
Empan à l'endroit	1	X				
	2	X				
	3	X				
	4	X				
Empan à l'envers	1	X				
	2	X				
	3	X				
	4	X				
Effet Stroop non-verbal	1	X				
	2	X				
	3	X				
	4	X				
Mémoire non-verbale	1	X				
	2	X				
	3	X				
	4	X				
Vitesse de traitement de l'information	1				X	
	2			X		
	3		X			
	4				X	

Les résultats au sous-test « Attention soutenue » du Leiter-3 sont déficitaires pour l'ensemble des participants.

L'indice de vitesse de traitement de l'information varie entre la faiblesse et le déficit modéré. Les tâches composant cet indice demandent une réponse motrice.

Le sous-test « Effet Stroop non verbal » fait, quant à lui, fi de l'implication de la vitesse motrice puisqu'il mesure la différence entre deux tâches, l'une avec des couleurs congruentes et l'autre avec des couleurs incongruentes. Les résultats de tous les participants sont dans la moyenne pour cette mesure; il n'y a pas de différence par rapport au sexe ou de l'âge des participants pour les résultats de ce test.

La mémoire non verbale et les deux sous-tests qui la composent « Empan à l'endroit » et « Empan à l'envers » sont tous dans la moyenne pour l'ensemble des participants.

### **MVPT-3**

Le tableau 8 présente les performances des participants au MVPT-3. Dans l'ensemble, les participants ont obtenu un temps de réaction dans la moyenne, sans distinction selon l'âge ou le sexe, à l'exception de l'homme du groupe d'âge 31-40 ans qui a obtenu un déficit sévère au niveau du nombre de bonnes réponses.

Tableau 8  
*Résultats des participants au MVPT-3.*

		Résultats				
	Participant	Normal Jusqu'à $-1\sigma$	Faiblesse $-1\sigma$ à $-1.5\sigma$	Déficit léger $-1.5\sigma$ à $-2\sigma$	Déficit modéré $-2\sigma$ à $-3\sigma$	Déficit sévère à partir de $-3\sigma$
Score total	1	X				
	2	X				
	3					X
	4	X				
Temps de réaction	1	X				
	2	X				
	3	X				
	4	X				

## D-KEFS

Les tableaux 9, 10 et 11 présentent respectivement les résultats des participants aux sous-tests « Interférence couleur-mot », « Traçage de piste » & « Tours » du D-KEFS.

On peut voir, dans le tableau 9, que les hommes (deux groupes d'âge) et la femme du groupe 21-30 ans ont obtenu des résultats dans la moyenne pour les quatre conditions de ce test. La femme du groupe 31-40 ans, quant à elle, a obtenu un résultat au niveau du déficit sévère pour la « Dénomination de couleurs » et la « Lecture de mots », au niveau du déficit léger pour « Inhibition/alternance » et un résultat dans la moyenne pour « Inhibition ». Elle a également obtenu un résultat légèrement déficitaire pour les erreurs dans la tâche de dénomination de couleurs.

Tableau 9

*Résultats des participants au sous-test « Interférence couleur-mot » du D-KEFS.*

		Résultats				
	Participant	Normale Jusqu'à $-1 \sigma$	Faiblesse $-1 \sigma$ à $-1.5 \sigma$	Déficit léger $-1.5 \sigma$ à $-2 \sigma$	Déficit modéré $-2 \sigma$ à $-3 \sigma$	Déficit sévère à partir de $-3 \sigma$
Dénomination de couleur	1	X				
	2	X				
	3	X				
	4					X
Lecture de mots	1	X				
	2	X				
	3	X				
	4					X
Inhibition	1	X				
	2	X				
	3	X				
	4	X				
Inhibition/ alternance	1	X				
	2	X				
	3	X				
	4			X		

Les résultats, considérant les erreurs commises, sont dans la moyenne pour les participants du groupe 21-30 ans. Pour le participant du groupe 31-40 ans, lors de la tâche d'inhibition, le nombre d'erreurs se retrouve au niveau de la faiblesse, tandis que le résultat à la tâche de flexibilité est légèrement déficitaire. Il a donc fait des erreurs au profit de sa vitesse.

Tableau 10

*Résultats des participants au « Traçage de piste » du D-Kefs.*

		Résultats				
	Participants	Normale Jusqu'à -1 $\sigma$	Faiblesse -1 $\sigma$ à - 1.5 $\sigma$	Déficit léger -1.5 $\sigma$ à - 2 $\sigma$	Déficit modéré -2 $\sigma$ à - 3 $\sigma$	Déficit sévere à partir de -3 $\sigma$
Balayage visuel	1		X			
	2		X			
	3	X				
	4				X	
Séquençage de nombres	1	X				
	2					X
	3	X				
	4		X			
Séquençage de lettres	1			X		
	2				X	
	3	X				
	4	X				
Alternance nombres- lettres	1			X		
	2				X	
	3	X				
	4			X		
Vitesse motrice	1	X				
	2		X			
	3	X				
	4		X			

Ce test est une tâche motrice séparée en plusieurs conditions afin d'évaluer plusieurs fonctions. La vitesse d'exécution est la principale mesure pour chacune de ces fonctions. La condition 5 « Vitesse motrice » est strictement motrice, ce qui permet de soustraire cette composante à la condition « Alternance nombres-lettres ». Lorsque la demande motrice est soustrait du calcul, les deux participants du groupe 21-30 ans et l'homme du groupe 31-40 ans obtiennent des résultats au niveau de la faiblesse. Il est à



noter que les participants 1 et 3, les deux hommes de l'étude, obtiennent des résultats dans la moyenne pour leur âge pour la motricité, tandis que les deux femmes obtiennent des résultats au niveau de la faiblesse. Il n'y a donc pas de différence entre les résultats des participants en fonction de leur âge, mais une différence en fonction du sexe.

Tableau 11

*Résultats des participants au sous-test « Tours » du D-Kefs.*

	Participant	Résultats				
		Normale Jusqu'à -1 $\sigma$	Faiblesse -1 $\sigma$ à - 1.5 $\sigma$	Déficit léger -1.5 $\sigma$ à -2 $\sigma$	Déficit modéré -2 $\sigma$ à - 3 $\sigma$	Déficit sévere à partir de -3 $\sigma$ s
Résultat de performance totale	1	X				
	2	X				
	3				X	
	4	X				
Temps moyen du premier déplacement	1	X				
	2	X				
	3	X				
	4	X				
Ratio de temps par mouvement	1	X				
	2	X				
	3	X				
	4		X			
Taux de précision des mouvements	1	X				
	2	X				
	3	X				
	4	X				
Total des bris de consignes	1	X				
	2	X				
	3	X				
	4		X			

Le tableau 11 démontre un résultat total de réussites dans la moyenne pour tous les participants à l'exception de l'homme du groupe 31-40 ans qui a obtenu un déficit modéré. Le temps moyen avant le premier mouvement et la précision des mouvements sont dans la moyenne pour l'ensemble des participants. La participante 4 (femme 31-40 ans) est la seule qui a fait des bris de consignes, ce qui lui a engendré un résultat dans la faiblesse. Le ratio de temps par mouvement se retrouve dans la faiblesse pour cette même participante, ce qui signifie qu'elle a pris plus de temps pour effectuer le nombre de mouvements qu'elle a fait. Les deux participants du groupe 21-30 ans ont eu des résultats dans la moyenne pour l'ensemble des évaluations de la tâche. Les participants du groupe 31-40 ans, ont quant à eux, eu des résultats plus faibles pour certaines mesures (c.-à-d., déficit modéré pour le « résultat de performance totale » de l'homme et faiblesse pour le « bris de consignes » et le « temps/mouvement » de la femme). Il n'y a donc pas de différence de sexe, mais une différence selon l'âge.

### **Intelligence fluide : Matrices de Raven**

Le tableau 12 démontre les résultats des quatre participants aux Matrices de Raven. Ce tableau démontre que les deux hommes de l'échantillon ont eu des résultats dans la moyenne pour ce test, tandis que les deux femmes ont eu des résultats se situant au niveau de la faiblesse. Ces résultats varient légèrement du sous-test « Matrices » du WAIS-IV pour lequel il n'y avait pas de différence selon le sexe mais selon l'âge pour les hommes (les femmes obtenaient des résultats dans la moyenne, au WAIS-IV, quelle que soit leur

âge alors que l'homme du groupe 21-30 ans avait un score dans la moyenne mais que celui du groupe 31-40 ans avait un résultat dans la faiblesse).

Tableau 12

*Résultats des participants aux Matrices de Raven.*

		Résultats				
	Participant	Normale	Faiblesse	Déficit	Déficit	Déficit
		Jusqu'à -1 $\sigma$	-1 $\sigma$ à -1.5 $\sigma$	léger -1.5 $\sigma$ à -2 $\sigma$	modéré -2 $\sigma$ à - 3 $\sigma$	sévère à partir de -3 $\sigma$
Score total	1	X				
	2		X			
	3	X				
	4		X			

**Attention soutenue : CPT-II**

Le tableau 13 présente les résultats des participants au CPT-II. Les participants n'ont pas fait plus d'omissions que ce qui est attendu pour l'âge. Pour ce qui est des commissions, les deux femmes en ont fait plus que la moyenne attendue et leurs résultats se retrouvent au niveau de la faiblesse, tandis que les résultats des hommes sont dans la moyenne. Le temps de réaction moyen est sous la moyenne pour l'ensemble des participants (faiblesse et déficit léger). Néanmoins, il est constant, ce qui veut dire qu'il varie peu entre la présentation des cibles. Pour les participants les plus jeunes, le nombre de bonnes réponses varie avec l'avancement du test, ce qui suggère une diminution de l'attention, tandis qu'elle est dans la moyenne pour les participants du groupe 31-40 ans.

Tableau 13

*Résultats des participants au CPT-II.*

		Résultats				
	Participant	Normale Jusqu'à $-1 \sigma$	Faiblesse $-1 \sigma$ à $-1.5 \sigma$	Déficit léger $-1.5 \sigma$ à $-2 \sigma$	Déficit modéré $-2 \sigma$ à $-3 \sigma$	Déficit sévère à partir de $-3 \sigma$
Omissions	1	X				
	2	X				
	3	X				
	4	X				
Commissions	1	X				
	2		X			
	3	X				
	4		X			
Temps de réaction moyen	1		X			
	2			X		
	3			X		
	4			X		
Constance du temps de réaction	1	X				
	2	X				
	3	X				
	4	X				
Persévération	1	X				
	2	X				
	3	X				
	4	X				
Changement dans le temps de réaction selon l'avancement du test	1	X				
	2	X				
	3	X				
	4	X				
Changement dans la constance selon l'avancement du test	1		X			
	2			X		
	3	X				
	4	X				
Variabilité du temps de réaction selon l'intervalle de temps entre les cibles	1	X				
	2		X			
	3	X				
	4	X				

### Intégration visuelle: Hooper Visual Organization Test

Les résultats de ce test sont présentés dans le tableau 14.

Tableau 14

*Résultats des participants au Hooper Visual Organization Test.*

		Résultats				
	Participant	Normale	Faiblesse	Déficit	Déficit	Déficit
		Jusqu'à -1 $\sigma$	-1 $\sigma$ à -1.5 $\sigma$	léger -1.5 $\sigma$ à -2 $\sigma$	modéré -2 $\sigma$ à - 3 $\sigma$	sévère à partir de -3 $\sigma$
Score total	1	X				
	2	X				
	3	X				
	4	X				

Tous les participants obtiennent un résultat dans la moyenne pour ce test. Cependant, deux participants présentaient des résultats sous la moyenne au sous-test « Casse-têtes visuels » du WAIS-IV, et ce, sans égard au sexe ou à l'âge. Il se pourrait donc que l'organisation visuospatiale de formes géométriques soit plus difficile pour ces deux participants contrairement à l'organisation visuospatiale de parties d'objets.

### Reconnaissance faciale

La reconnaissance faciale a été évaluée à l'aide de l'épreuve élaborée par Benton. Les résultats des participants sont présentés au tableau 15.

Tableau 15

*Résultats des participants au test de reconnaissance faciale de Benton.*

		Résultats			
	Participant	Normale	Limite	Déficit modéré	Déficit sévère
Score total	1	X			
	2		X		
	3	X			
	4	X			

La reconnaissance faciale est dans la norme pour tous les participants à l'exception de la femme du groupe 21-30 ans qui a obtenu un résultat dans la catégorie limite.

### **Wisconsin Card Sorting**

Le tableau 16 illustre les résultats des quatre participants au *Wisconsin Card Sorting Test*. On peut y remarquer que les deux participants de la tranche d'âge 31-40 ans ont des résultats dans la moyenne pour l'ensemble des mesures de ce test. La femme du groupe 21-30 ans a, quant à elle, eu de la difficulté à utiliser la rétroaction pour trouver les bons concepts. De plus, l'homme du groupe 21-30 ans obtient des résultats très supérieurs pour cette épreuve.

Tableau 16

*Résultats des participants au Wisconsin Card Sorting Test.*

		Résultats				
	Participant	Normale Jusqu'à -1 $\sigma$	Faiblesse -1 $\sigma$ à - 1.5 $\sigma$	Déficit léger -1.5 $\sigma$ à - 2 $\sigma$	Déficit modéré -2 $\sigma$ à - 3 $\sigma$	Déficit sévère à partir de -3 $\sigma$
Total des erreurs	1	X				
	2		X			
	3	X				
	4	X				
Réponses persévératives	1	X				
	2			X		
	3	X				
	4	X				
Erreurs persévératives	1	X				
	2			X		
	3	X				
	4	X				
Erreurs non- persévératives	1	X				
	2		X			
	3	X				
	4	X				
Niveau de réponses conceptuelles	1	X				
	2			X		
	3	X				
	4	X				

**CVMT**

Les résultats du CVMT sont présentés au tableau 17. Il n'y a pas de différence entre les résultats, que ce soit en fonction de l'âge ou du sexe. On peut voir que, globalement, l'homme du groupe 21-30 ans a obtenu un résultat dans la moyenne. Les deux participants du groupe 31-40 ans ont eu un « nombre de succès » dans la moyenne, mais ils ont eu plusieurs faux-positifs, ce qui diminue leur résultat total et qui indique

qu'ils sont sensibles à l'interférence. Pour ce qui est de la reconnaissance, les résultats des participants du groupe 21-30 ans et de l'homme du groupe 31-40 ans suggèrent que les dessins ont été encodés et consolidés et que leur récupération en reconnaissance forcée est bonne. La variabilité des résultats pour la femme du groupe 21-30 ans et l'homme du groupe 31-40 ans et leur reconnaissance dans la moyenne attendue témoignent d'une sensibilité à l'interférence.

Tableau 17

*Résultats des participants au CVMT.*

		Résultats				
	Participant	Normale Jusqu'à $-1 \sigma$	Faiblesse $-1 \sigma$ à $-1.5 \sigma$	Déficit léger $-1.5 \sigma$ à $-2 \sigma$	Déficit modéré $-2 \sigma$ à $-3 \sigma$	Déficit sévere à partir de $-3 \sigma$
Nombre de succès	1	X				
	2			X		
	3	X				
	4	X				
Faux positif	1	X				
	2	X				
	3		X			
	4				X	
Score total	1	X				
	2		X			
	3		X			
	4				X	
Reconnais- sance	1	X				
	2	X				
	3	X				
	4		X			



## NAB

Les tableaux 18, 19, 20, 21 & 22 présentent respectivement les sous-tests de « Dénomination & Compréhension auditive », « Jugement », « Apprentissage de formes », « Discrimination visuelle » et « Points ».

Tableau 18

*Résultats des participants au NAB pour les épreuves de « Dénomination » et de « Compréhension auditive ».*

		Résultats				
	Participant	Normale Jusqu'à -1 $\sigma$	Faiblesse -1 $\sigma$ à -1.5 $\sigma$	Déficit léger -1.5 $\sigma$ à -2 $\sigma$	Déficit modéré -2 $\sigma$ à - 3 $\sigma$	Déficit sévere à partir de -3 $\sigma$
Dénomination	1			X		
	2			X		
	3	X				
	4	X				
Compréhension auditive	1	X				
	2	X				
	3					X
	4			X		

Tel qu'observé dans le tableau 18, les deux participants de la tranche d'âge 21-30 ans ont une performance se situant dans le déficit léger pour la dénomination d'images. Pour ce qui est de la compréhension auditive, les résultats sont, au contraire, déficitaires pour les participants plus âgés.

Tableau 19

*Résultats des participants au sous-test de « Jugement » du NAB.*

		Résultats				
	Participant	Normale	Faiblesse	Déficit	Déficit	Déficit
		Jusqu'à -1 $\sigma$	-1 $\sigma$ à -1.5 $\sigma$	léger -1.5 $\sigma$ à -2 $\sigma$	modéré -2 $\sigma$ à - 3 $\sigma$	sévère à partir de -3 $\sigma$
Score total	1		X			
	2	X				
	3	X				
	4	X				

Pour ce qui est du « Jugement », les deux participants du groupe 31-40 ans ainsi que la femme du groupe 21-30 ans ont des résultats dans la moyenne, tandis qu'il s'agit d'une faiblesse pour l'homme du groupe 21-30 ans.

Il est observable au tableau 20 qu'il y a beaucoup de variations entre les participants pour le rappel immédiat au sous-test « Apprentissage de formes ». Pour la majorité des participants, les résultats au rappel différé sont meilleurs que ceux au rappel immédiat. L'intervalle de temps entre les deux rappels semble donc permettre une meilleure consolidation de l'information et faciliter la récupération. Aucune différence n'est retrouvée entre les résultats en fonction du sexe ou de l'âge.

Tableau 20

*Résultats des participants au sous-test « Apprentissage de formes » du NAB.*

		Résultats				
	Participant	Normale Jusqu'à -1 $\sigma$	Faiblesse -1 $\sigma$ à - 1.5 $\sigma$	Déficit léger -1.5 $\sigma$ à - 2 $\sigma$	Déficit modéré -2 $\sigma$ à - 3 $\sigma$	Déficit sévére à partir de -3 $\sigma$
Rappel immédiat	1	X				
	2			X		
	3			X		
	4		X			
Rappel différé	1	X				
	2	X				
	3		X			
	4	X				

Tels que présentés dans le tableau 21, les résultats des participants, à la tâche de discrimination visuelle du NAB, ne démontrent pas de tendances en fonction du sexe ou de l'âge. Cette tâche ne demande pas de fonction motrice alors que le sous-test « Repérage de symboles » demande de barrer les formes identiques. Les participants ont globalement un résultat plus élevé pour le sous-test du NAB en raison de l'absence de demande motrice. Seule la participante du groupe 21-30 obtient un résultat équivalent aux deux épreuves.

Tableau 21

*Résultats des participants au sous-test de « Discrimination visuelle » du NAB.*

		Résultats				
	Participant	Normale Jusqu'à $-1 \sigma$	Faiblesse $-1 \sigma$ à $-1.5 \sigma$	Déficit léger $-1.5 \sigma$ à $-2 \sigma$	Déficit modéré $-2 \sigma$ à $-3 \sigma$	Déficit sévere à partir de $-3 \sigma$
Score total	1	X				
	2			X		
	3			X		
	4	X				

Pour ce qui est des résultats au sous-test « Points » (tableau 22), la majorité des participants réussissent l'épreuve avec un résultat dans la moyenne, tandis que l'homme du groupe 31-40 ans obtient un résultat qui se situe au niveau de la faiblesse.

Tableau 22

*Résultats des participants au sous-test de « Points » du NAB.*

		Résultats				
	Participant	Normale Jusqu'à $-1 \sigma$	Faiblesse $-1 \sigma$ à $-1.5 \sigma$	Déficit léger $-1.5 \sigma$ à $-2 \sigma$	Déficit modéré $-2 \sigma$ à $-3 \sigma$	Déficit sévere à partir de $-3 \sigma$
Score total	1	X				
	2	X				
	3		X			
	4	X				

## **Praxie**

Les quatre participants n'ont pas fait d'erreur au test des praxies. Il n'y a pas de normes pour cette épreuve, mais la présence d'erreurs constitue une indication de difficultés praxiques.

### **Résumé des fonctions cognitives qui apparaissent déficitaires pour tous les participants et de celles qui sont préservées.**

#### **Fonctions préservées**

Parmi les fonctions cognitives évaluées, certaines sont préservées pour l'ensemble des participants. Les résultats des quatre participants pour les trois tâches mesurant l'intégration visuospatiale sont dans la moyenne. En effet, tant pour l'assemblage de formes géométriques (« Complétion de formes ») que pour l'assemblage d'images (HOVT), les participants obtiennent des résultats dans la moyenne. Le contrôle inhibiteur est également dans la moyenne pour l'ensemble des participants.

Certaines fonctions cognitives ont également été préservées pour la majorité des participants. C'est le cas de la reconnaissance des visages, de la résolution de problèmes visuospatiaux et de la perception visuospatiale.

**Fonctions altérées pour tous les participants ou la majorité**

Deux principales fonctions cognitives sont altérées pour l'ensemble des participants. En effet, la vitesse de traitement de l'information est déficitaire pour l'ensemble des participants. De plus, la mémoire de travail se situe en dessous au niveau de la faiblesse ou du déficit pour tous les participants.

**Fonctions présentant d'importantes variabilités entre les sujets**

La plupart des fonctions évaluées présentent des résultats variables entre les participants. En effet, la discrimination visuelle, la mémoire visuelle, les fonctions langagières, l'attention soutenue et le raisonnement perceptif varient d'un participant à l'autre, et ce, sans égard au sexe des participants.

## **Discussion**

À ce jour, peu d'études concernant les fonctions cognitives des individus ayant l'ARSCS, ont été réalisées. Nous nous intéresserons aux résultats de ces études qui sont en lien avec nos résultats. Nous tenterons de faire ressortir les principales ressemblances et différences entre les fonctions cognitives préservées et altérées, selon les résultats obtenus grâce aux outils d'évaluation neuropsychologique. Les résultats seront également comparés avec les atteintes cognitives du SCCA, syndrome observé lors d'atteinte cérébelleuse et décrit pour la première fois par Schmahmann et Sherman en 1998. En effet, puisque le cervelet est affecté dans l'ARSCS, notamment par la diminution des cellules de Purkinje et l'atrophie du vermis cérébelleux (Bouchard, 1998; Gazulla et al., 2011; Takiyama, 2006), il sera intéressant de vérifier la prévalence des caractéristiques de ce syndrome chez les participants.

### **Intelligence non-verbale**

Les participants de cette étude ont obtenu des résultats variables pour les différentes mesures de l'intelligence non-verbale. Les résultats étaient tout de même majoritairement au niveau de la moyenne. Ces données sont congruentes avec l'étude de Drolet (2002) chez qui les participants, âgés entre 7 et 18 ans, avait des résultats dans la moyenne. Les participants de l'étude de Boucher (2017), âgés entre 41 et 60 ans,



obtenaient, quant à eux, des résultats généralement déficitaires pour l'intelligence non-verbale. Bouchard et ses collaborateurs (1978) ont obtenu des résultats modérément déficitaires pour cette fonction. Toutefois, l'âge moyen des sujets de cette étude n'est pas connu, ce qui pourrait peut-être expliquer l'écart entre nos résultats et les leurs. De plus, puisque le niveau d'atteinte des individus ayant l'ARSCS démontre des variations d'une personne à l'autre, celui-ci a pu influencer leurs résultats. Dans l'étude de Brassard (2020), l'âge moyen des participants qui obtenaient un résultat dans la norme était significativement plus bas que l'âge moyen des participants qui obtenaient des résultats au niveau de la faiblesse et du déficit.

Il semble y avoir une diminution, selon l'âge, des performances pour l'intelligence non-verbale des individus ayant l'ARSCS, et ce, peu importe que les outils utilisés requièrent de la motricité ou non. Cette diminution ne serait donc pas causée par les difficultés de coordination, mais pourrait plutôt être reliée à l'évolution de la maladie puisque l'effet du vieillissement normal sur les résultats est contrôlé par l'utilisation de tests standardisés en fonction de l'âge. Aussi, il est observé que l'altération de l'intelligence non-verbale ne semble pas liée au sexe.

### **Fonctions exécutives**

Les fonctions exécutives peuvent être atteintes lors de dommages cérébelleux (Baillieux, De Smet, Dobbeleir, Paquier, De Deyn, & Mariën, 2009), ainsi que dans le SCCA. En effet, parmi les caractéristiques composant ce syndrome, on retrouve des

difficultés d'abstraction, de flexibilité mentale et de planification (Schmahmann et Sherman, 1998). Ainsi, chez les adolescents, deux des participants plus âgés ont eu des problèmes de planification (Drolet, 2002). Pour l'étude de Boucher (2017), seulement un homme de 41-50 ans a démontré des capacités de planification déficitaires, tandis que les deux participants de Verhoeven et de ses collaborateurs (2012) ont démontré un déficit de planification. Les participants de notre étude ont démontré, quant à eux, de bonnes capacités de planification, à l'exception de l'homme du groupe « 31-40 ans » qui présentait un déficit à ce niveau. Il n'y a donc pas de consensus, en regard des recherches, pour ce qui est de la planification. Nous croyons que cette absence de cohérence, entre les résultats, pourrait s'expliquer par le choix des outils utilisés dans les différentes études ou par la petite taille d'échantillon de certaines études dont celle-ci. Elle pourrait également s'expliquer par le degré d'atteinte motrice des participants. En effet, bien que le temps de réalisation de la tâche ne soit pas compilé dans les résultats précédents, la demande motrice, qu'exigent les tâches, pourrait entraîner un stress chez les participants, en raison de leur degré de difficulté. En ce sens, le participant du groupe 31-40 ans est le seul des participants de cette étude à présenter un résultat déficitaire pour la planification et il est également le seul présentant une détresse psychologique cliniquement significative, incluant un niveau d'anxiété au-dessus de la moyenne selon les résultats de l'étude de Desmeules (2017). Ceci est cohérent avec l'étude de Martel (2004) qui observait des performances plus faibles, dans une tâche de planification, chez des individus ayant des manifestations anxieuses ou des troubles anxieux.

Pour ce qui est de la flexibilité mentale, il est observé une différence de résultats, en fonction de la modalité utilisée. En effet, en modalité verbale, les participants les plus âgés de la présente étude (31-40 ans) ont obtenu des résultats légèrement déficitaires, l'un par rapport à la vitesse et l'autre en fonction du nombre d'erreurs élevé. Pour les participants plus âgés (Boucher 2017), dans cette même modalité, seul l'homme du groupe « 41-50 ans » a obtenu un résultat déficitaire. En modalité visuomotrice, trois de nos participants ont eu des résultats déficitaires pour la flexibilité mentale, tandis que les quatre participants de l'étude de Boucher (2017) ont obtenu des résultats variant du déficit léger au déficit sévère. L'analyse de ces résultats démontrent que les participants de l'étude de Boucher (2017) ne présentaient pas d'atteinte au niveau de la flexibilité mentale, mais que la composante motrice influençait à la baisse leur performance. Pour ce qui est des participants de la présente étude, bien que la composante motrice ait influencé les résultats à la baisse, les résultats de trois participants demeuraient tout de même au niveau de la faiblesse. Ces résultats ne sont pas congruents avec l'aspect dégénératif de l'ARSCS puisque, tant en modalité verbale que visuelle, les résultats ne diminuent pas avec l'âge. Puisque les performances sont comparées avec des groupes normatifs d'individus ayant le même âge, il se pourrait que la flexibilité mentale soit diminuée en ARSCS, sans que l'âge ne soit un facteur précipitant.

Les capacités d'abstraction, quant à elles, n'ont pas été évaluées dans notre étude. Il serait intéressant d'inclure une mesure de cette fonction dans une étude future, afin de pouvoir vérifier si cette fonction est altérée dans l'ARSCS. En effet, puisque les capacités

d'abstraction sont altérées dans le SCCA (Schmahmann & Sherman, 1998), il serait intéressant de vérifier s'il en est de même pour l'ARSCS.

### **Fonctions visuospatiales**

Une des caractéristiques du SCCA est l'atteinte des fonctions visuospatiales. Les données recueillies auprès des participants de la présente étude permettent d'observer que les habiletés d'intégration visuospatiale sont dans la moyenne pour l'âge, ce qui concorde avec les résultats de l'étude de Drolet (2002) effectuée chez des adolescents ayant l'ARSCS. Les femmes de l'étude de Boucher (2017) ont également eu des résultats dans la moyenne, alors que les hommes ont obtenu des résultats déficitaires. Le test utilisé pour mesurer cette fonction est le même pour les trois études. Il semblerait donc que cette fonction soit généralement bonne chez la plupart des individus ayant l'ARSCS, mais que, pour les hommes plus âgés, une possible fragilité puisse être observée à ce niveau. Il serait intéressant de se pencher sur cet aspect lors d'une étude future comportant plus de participants puisque les recherches en imagerie structurelle de Synofzik et ses collaborateurs (2013) observaient une atrophie pariétale bilatérale chez la majorité de ses participants ayant l'ARSCS et que de telles lésions pourraient avoir un impact sur l'intégration visuospatiale (Moritz, Johnson, McMillan, Haughton, & Meyerand, 2004). En effet, l'étude de Moritz (2004) suggère que plusieurs zones cérébrales sont impliquées dans l'intégration visuospatiale avec le HVOT, dont les régions supérieures des lobes pariétaux.

Pour ce qui est de la discrimination visuelle, notre étude a démontré des résultats variables puisque la femme du groupe « 21-30 ans » et l'homme du groupe « 31-40 ans » ont obtenu des résultats légèrement déficitaires, tandis que les deux autres participants ont obtenu des résultats dans la moyenne. Les participants plus âgés de l'étude de Boucher (2017) obtenaient, quant à eux, des résultats dans la moyenne. Il se pourrait donc que la discrimination visuelle ne soit pas atteinte dans l'ARSCS, mais que deux de nos participants aient des difficultés individuelles à ce niveau et que celles-ci ne soient pas en lien avec l'ARSCS.

Quant à la mémoire visuelle, elle était variable pour les participants de cette étude. Globalement, les participants du groupe 21-30 ans présentaient des fonctions mnésiques adéquates puisque leurs résultats en rappels différés et en reconnaissance étaient dans la moyenne. Les participants du groupe 31-40 ans présentaient des résultats plus variables (un test dans la moyenne et un au niveau de la faiblesse). Les participants de l'étude de Boucher (2017) ont majoritairement obtenu, quant à eux, des résultats sous la moyenne. Il se pourrait donc qu'il s'agisse d'une fonction se dégradant avec l'âge. L'aspect dégénératif de la maladie pourrait expliquer ce phénomène. Bien que le lien neurophysiologique précis entre le cervelet et la mémoire visuelle ne soit pas clairement connu, les hypothèses concernant les circuits neuronaux reliant le cervelet et le cerveau, notamment le système limbique (De Smet et al, 2013), pourraient expliquer une atteinte de cette fonction chez les individus ayant l'ARSC.

En ce qui a trait à la reconnaissance faciale, les participants de notre étude ont obtenu des résultats dans la moyenne, à l'exception de la participante de 21-30 ans qui a obtenu des résultats dans la faiblesse pour cette fonction. Les participants du groupe 41-50 ans ont obtenu des résultats légèrement déficitaires, tandis que le déficit est modéré chez ceux du groupe 51-60 ans (Boucher, 2017). Brassard (2020) a observé que les participants plus âgés de son étude obtenaient des résultats significativement plus faibles. Les résultats suggèrent donc que cette fonction pourrait être atteinte chez les individus ayant l'ARSCS, mais également diminuer avec la progression de la maladie. Une atteinte de cette fonction est congruente avec les atteintes physiologiques observées par Synofzik et ses collaborateurs en 2013. En effet, une atrophie bilatérale pariétale était présente chez 63% des participants de l'étude, sans analyse en fonction de l'âge, ce qui converge avec les données de Tranel et ses collaborateurs qui ont démontré une association entre des lésions de la zone pariétale postérieure-inférieure droite et des résultats déficitaires au test de reconnaissance faciale de Benton (Tranel, Vianna, Manzel, Damasio, & Grabowski, 2009). Des études approfondies sur les atteintes physiologiques en fonction de l'âge seraient intéressantes, afin de mieux documenter l'évolution de la maladie par l'imagerie cérébrale.

En résumé, il semble y avoir des liens entre les atteintes cérébrales et cérébelleuses démontrées par l'imagerie médicale chez les individus ayant l'ARSCS et certaines fonctions visuospatiales (intégration visuelle, mémoire visuelle et reconnaissance faciale). Des études longitudinales avec une taille d'échantillon plus grande pourront permettre de valider la présence d'une dégradation de ces fonctions avec l'ARSCS. Il serait également

intéressant de combiner les tests cognitifs avec l'imagerie cérébrale lors d'une étude ultérieure, afin de pouvoir faire des liens encore plus directs.

### **Mémoire de travail**

L'altération de la mémoire de travail, chez l'ensemble des participants, concordent avec les résultats de l'étude de Boucher (2017). Ces résultats sont également cohérents avec le SCCA puisqu'une altération de la mémoire de travail fait partie des atteintes observées dans ce syndrome (Schmahmann & Sherman, 1998). Aussi, il est remarqué que les performances sont meilleures en mémoire de travail visuelle (spatiale) qu'en mémoire de travail verbale. Ceci est congruent avec l'étude de Ravizza et ses collaborateurs (2006) qui documentait l'implication du cervelet dans la mémoire de travail verbale alors que la mémoire de travail spatiale était préservée chez les participants avec une lésion du cervelet. Cette étude suggérait l'implication du cervelet dans le processus d'encodage phonologique ou encore dans le renforcement des traces mnésiques.

### **Fonctions langagières**

Pour ce qui est de la dénomination d'images, trois des quatre participants de l'étude de Boucher (2017) ont obtenu des résultats déficitaires. Les résultats de la présente étude sont davantage hétérogènes. En effet, les résultats sont légèrement déficitaires pour les participants du groupe 21-30 ans et dans la moyenne pour les participants de 31-40 ans.

Cette fonction a toutefois pu être influencée par la dysarthrie des participants, ainsi que par leur vitesse de traitement de l'information. En effet, les participants avaient quelques secondes pour donner leurs réponses. L'analyse approfondie de la dénomination démontre que tous les participants pouvaient correctement nommer les images, mais qu'ils prenaient parfois plus de temps pour y parvenir que le temps leur étant alloué. L'utilisation d'une mesure de la dénomination, sans contrainte de temps, serait à privilégier lors d'une étude future. En ce sens, la dénomination a pu être diminuée en raison du ralentissement relevé par les difficultés de vitesse de traitement de l'information de chaque participant, ce qui est cohérent avec les difficultés de vitesse de traitement de l'information chez les individus ayant l'ARSCS (Bouchard et al., 1978; Boucher, 2017; Drolet, 2002).

La compréhension auditive, quant à elle, est déficitaire pour les deux participants plus âgés de la présente étude. Trois des quatre participants de l'étude de Boucher (2017) présentent également des résultats déficitaires, tandis que la quatrième participante (41-50 ans) présente un résultat au niveau de la faiblesse. La compréhension auditive semble donc altérée chez plusieurs individus ayant l'ARSCS. Il s'agit d'une altération qui n'est généralement pas mentionnée dans les études. L'analyse en profondeur des résultats des participants de la présente étude démontre que les erreurs de compréhension se sont produites lors de la compréhension d'énoncés plus complexes. Ces résultats pourraient s'expliquer, du moins en partie, par l'altération de la mémoire de travail chez les participants. En effet, le test demandait de ne pas répéter l'énoncé, ainsi le participant devait utiliser sa mémoire de travail pour garder l'énoncé en mémoire le temps de bien le



comprendre. Or, avec des difficultés en mémoire de travail verbale, les individus ayant l'ARSCS pourraient oublier ou modifier une partie de l'énoncer.

D'autre part, bien qu'une dysarthrie ait été présente chez l'ensemble des participants, leur discours était fluide et intelligible et la syntaxe était respectée.

### **Fonctions attentionnelles**

L'évaluation des capacités attentionnelles, chez les enfants et les adolescents ayant l'ARSCS, a démontré des difficultés chez plus de la moitié d'entre eux (Drolet, 2002). Les participants de Boucher (2017) ont présenté, quant à eux, des résultats déficitaires à l'exception de la femme du groupe « 51-60 ans » qui a obtenu des résultats dans la moyenne attendue pour son âge. Pour notre étude, seule la femme du groupe « 21-30 ans » a présenté des difficultés attentionnelles. Nos résultats ne vont donc pas dans le même sens que celui des études précédentes. Le ralentissement moteur pourrait avoir avantage les participants puisqu'ils voyaient la cible légèrement plus longtemps que les gens qui n'ont pas de difficultés motrices et qui ont donc une vitesse d'exécution dans la moyenne. Il serait intéressant qu'une étude réévalue l'attention avec une tâche sans composante motrice, afin de valider si nos résultats s'expliquent par le faible nombre de participants de notre étude ou s'il s'agit d'une nouvelle observation.

## SCCA

Globalement, les participants présentent certaines caractéristiques du SCCA sans toutefois répondre à l'ensemble du syndrome. En effet, bien que certaines difficultés soient présentes au niveau des fonctions visuospatiales, il n'est pas possible de généraliser celles-ci à l'ensemble des participants de cette étude. De plus, certains présentent également des difficultés langagières (dénomination et compréhension auditive) et ils présentent tous une altération de la mémoire de travail verbale. La dernière caractéristique du SCCA concerne des changements, au niveau de la personnalité, observables par un émoussement de l'affect ou un affect plat, de la désinhibition ou des comportements inappropriés (Schmahmann & Sherman, 1998). L'information à propos de ces changements n'est pas disponible à ce niveau puisqu'ils n'ont pas été évalués dans l'étude. En effet, bien que Desmeules (2017) ait évalué la personnalité des participants de l'étude, il n'y avait pas de mesure de la personnalité préalable, ni de contact avec leurs proches qui auraient pu permettre de vérifier la présence de modifications au niveau de la personnalité. Néanmoins, durant les rencontres d'évaluation, aucune désinhibition, pas plus que des comportements inappropriés n'ont été observés chez les quatre participants de cette étude. Une étude de Forgues (2019), sur la personnalité et l'adaptation sociale de 30 individus ayant l'ARSCS, a démontré la présence plus élevée de traits de personnalité pathologiques chez ces participants que dans la population générale. Certains traits pouvaient laisser présager un émoussement affectif. La variabilité des profils ne permettait pas de généraliser un profil de personnalité particulier, mais les données de l'étude de

Forgues (2019) appuient l'importance de poursuivre les études visant à vérifier la présence du SCCA chez des individus ayant l'ARSCS.

Le caractère dégénératif de l'ARSCS, l'atteinte de la mémoire de travail des participants, ainsi que les autres difficultés de certains participants au niveau des fonctions exécutive et visuospatiale nous permettent de croire qu'une réévaluation devrait être faite d'ici quelques années, afin de voir si les participants développent un SCCA lors de la progression de la maladie. D'ailleurs, les participants de l'étude de Boucher (2017) ont globalement plus d'atteintes cognitives que ceux de la présente étude qui sont plus jeunes (21-40 ans versus 41-60 ans). Il se pourrait donc que les individus ayant l'ARSCS présentent plus d'atteintes cognitives lorsqu'ils sont plus âgés. De ce fait, il importe de valider si les participants (21-40 ans) pourraient répondre aux critères du SCCA dans quelques années.

### **Impacts des difficultés cognitives sur la vie quotidienne**

L'altération de ces fonctions cognitives peut engendrer des impacts significatifs dans la vie quotidienne. En effet, la vitesse de traitement de l'information est utilisée chaque jour lorsque nous devons analyser de l'information ou encore résoudre un problème, elle consiste en la vitesse à laquelle les opérations mentales sont exécutées (Association québécoise des neuropsychologues, 2018). Un déficit de cette fonction peut donc engendrer un ralentissement marqué dans l'ensemble des activités quotidiennes,

telles qu'avoir une conversation téléphonique, prendre une décision, cuisiner, conduire, etc.

La mémoire de travail permet, quant à elle, de retenir et de manipuler de l'information en mémoire à court terme. De ce fait, lorsqu'on doit retenir un numéro de téléphone pour le composer par la suite, c'est la mémoire de travail qui est impliquée. Des difficultés en mémoire de travail peuvent rendre ardue la lecture de phrases longues. Les individus ayant un déficit de ce type de mémoire ont de la difficulté à effectuer des tâches ou à se rendre à un endroit lorsque plusieurs consignes simultanées sont données (p.ex. rendez-vous dans la section des produits ménagers, dans l'allée 3, en bas de l'étagère de droite). En conversation, ils peuvent également avoir du mal à retenir l'idée qu'ils voulaient exprimer.

Puisque les participants de l'étude présentent une vitesse de traitement de l'information et une mémoire de travail altérée, ils peuvent faire face à l'ensemble de ces difficultés. Bien qu'une généralisation, à l'ensemble de la population ayant l'ARSCS, n'est pas possible, il importe que les cliniciens œuvrant auprès d'individus ayant cette pathologie demeurent vigilants à ces problématiques afin de dépister des difficultés à ces niveaux, d'adapter leurs interventions et d'offrir un support, au besoin. Par exemple, pour les difficultés en mémoire de travail, les consignes simples et courtes devraient être privilégiées. Aussi, des stratégies compensatoires pourraient être utilisées, telle que l'utilisation de notes autocollantes ou encore d'applications informatiques d'enregistrement lorsque l'écriture est trop ardue en raison des difficultés motrices. Pour

ce qui est de la vitesse de traitement de l'information, les cliniciens œuvrant auprès de cette clientèle devraient se montrer patient et laisser, au besoin, un temps de réponse plus long qu'à l'habitude.

Par ailleurs, les trajectoires d'emploi sont parfois difficiles pour les individus ayant une maladie neuromusculaire. En effet, Tremblay et ses collaborateurs (2014) soulèvent que des interventions précoces, en lien avec le choix de carrière, les attitudes et les habiletés à l'emploi, sont essentielles pour une meilleure transition vers le marché du travail et le maintien à l'emploi. Afin de faciliter l'intégration/maintien à l'emploi des personnes ayant l'ARSCS, les difficultés cognitives devraient être prises en compte et des adaptations des tâches de travail pourraient être proposées.

### **Forces et limites de l'étude**

Le faible nombre de participants est l'une des limites de cette étude, puisque cela peut expliquer le fait que peu de tendances se dégagent des résultats. En effet, les faiblesses et les déficits, qui varient d'un participant à l'autre, peuvent être des problématiques personnelles qui n'ont pas de lien avec l'ARSCS. C'est une limite inhérente aux études de cas, mais comme les fonctions cognitives dans l'ARSCS ont été peu étudiées, il importait de faire une étude exploratoire, afin de dresser des portraits cognitifs complets et de cibler les outils à privilégier lors d'études futures. Les outils choisis étaient normalisés, ainsi les résultats des participants ont pu être comparés avec la population générale. Les fonctions qui sont atteintes, chez l'ensemble des participants,

mériteraient d'être investiguées davantage lors d'une prochaine étude qui impliquerait un plus grand nombre de participants, et ce, afin de vérifier s'il pourrait s'agir d'atteintes liées à la pathologie.

Lors de l'élaboration de la méthodologie, des tests utilisant le moins possible le langage ont été choisis en raison de la dysarthrie associée à l'ARSCS. Les observations cliniques, lors des rencontres d'évaluation, laissent présager que les épreuves demandant l'élaboration de plus longues réponses auraient pu être utilisées, ce qui aurait offert une meilleure compréhension du profil cognitif des participants. Par exemple, l'indice de compréhension verbale du WAIS-IV aurait pu être administré, ce qui aurait permis de statuer sur le quotient intellectuel global des participants, tout en permettant de comparer les fonctions verbales et visuelles. Soulignons d'ailleurs que des difficultés de mémoire épisodique verbale sont rapportées chez des jeunes ayant l'ARSCS (Drolet, 2002), ce qui aurait nécessité l'ajout d'une mesure de cette fonction, afin de vérifier la persistance de ces difficultés à l'âge adulte.

Une autre limite importante réside dans la demande motrice de plusieurs tests neuropsychologiques. En effet, plusieurs de ces tests demandent de chronométrer la performance du participant. De ce fait, les individus ayant l'ARSCS sont désavantagés lorsque le temps de réalisation est utilisé comme mesure de comparaison. L'utilisation de tests non chronométrés serait à privilégier, ce qui peut être parfois ardu puisque plusieurs tests neuropsychologiques sont chronométrés. En ce sens, il serait intéressant d'inclure une mesure du niveau d'atteinte motrice des participants et d'évaluer la corrélation entre

ce degré d'atteinte et les déficits cognitifs, principalement la vitesse de traitement de l'information.

L'une des forces de cette étude repose sur les outils utilisés. En effet, l'étendue des outils a permis d'établir, pour les quatre participants, un profil cognitif complet. De plus, certaines fonctions, comme l'intelligence non-verbale et la mémoire visuelle, ont été évaluées à l'aide de plusieurs outils, ce qui permet d'augmenter la validité des résultats convergents. Pour les résultats divergents, une analyse plus poussée a été faite, afin d'expliquer ces différences.

Enfin, l'utilisation d'un seul évaluateur, pour l'ensemble des participants, est une force puisqu'il ne peut pas y avoir de biais liés à l'expérience entre les participants.

### **Retombés et études futures**

Une prochaine étude, incluant plus de participants, pourrait permettre d'observer des relations entre les fonctions cognitives altérées et l'ARSCS. D'ailleurs, des outils d'évaluation neuropsychologique en modalité verbale pourraient être utilisés et une attention particulière devrait être portée lors de l'utilisation d'outils demandant de la motricité. En effet, puisque les difficultés motrices augmentent le temps de réalisation des tâches, les résultats des tâches chronométrées, ayant une composante motrice, devront être interprétés avec précaution. De plus, il faudrait être attentif à l'utilisation de plusieurs tâches motrices susceptibles d'amener un découragement des participants, qui pourraient ainsi être confrontés à leur difficulté.

Les résultats de cette étude permettront aux cliniciens, travaillant avec les individus ayant l'ARSCS, de garder en tête que certaines fonctions – soit la vitesse de traitement de l'information et la mémoire de travail – pourraient être altérées chez cette population. Ils pourront ainsi adapter leurs interventions et, au besoin, aider les individus ayant l'ARSCS avec des adaptations en lien avec leurs déficits. Une attention devrait aussi être portée, par les cliniciens, à la longueur et à la complexité des phrases utilisées en raison de l'altération de la mémoire de travail et des déficits en compréhension auditive de certains participants. Plus particulièrement, afin de s'assurer d'une bonne compréhension, l'utilisation de phrases courtes et moins complexes serait à privilégier. Bien qu'aucune généralisation ne puisse être faite, compte tenu du petit échantillon de notre étude, les résultats suggèrent de demeurer vigilant sur ces aspects.



## **Conclusion**

Cette étude avait pour but de documenter le portrait cognitif de quatre adultes ayant l'ARSCS, âgés entre 20 et 40 ans. Le devis descriptif utilisé dans l'étude de cas multiple et le faible échantillon de notre étude ne permettent pas de généraliser nos résultats à l'ensemble des individus ayant l'ARSCS. Néanmoins, il a été remarqué que, malgré les différences individuelles, deux fonctions cognitives sont altérées chez l'ensemble de nos participants, soit la mémoire de travail verbale et la vitesse de traitement de l'information, ce qui est également cohérent avec les études antérieures sur l'ARSCS. Les cliniciens travaillant avec des individus ayant l'ARSCS pourront donc demeurer sensibles à ce type d'atteintes et à leurs répercussions au niveau des activités de la vie quotidienne ainsi qu'en regard des rôles sociaux de ces personnes. Ainsi, ils pourront aider les individus ayant l'ARSCS à développer des stratégies compensatoires et à adapter leur quotidien. De plus, étant donné la grande variabilité interpersonnelle de l'intensité des symptômes de l'ARSCS, il se pourrait que des difficultés cognitives soient présentes dans l'ARSCS, et ce, à différents niveaux d'intensités. Des études supplémentaires, avec des échantillons plus vastes, permettront de valider si l'altération de la mémoire de travail et de la vitesse de traitement de l'information sont des symptômes communs de l'ARSCS.

Cette étude se veut un point de départ pour ce qui est de développer des connaissances sur le fonctionnement cognitif des individus ayant l'ARSCS, ce qui pourra, nous l'espérons, permettre aux études futures d'orienter leur recherche. D'ailleurs, l'étude

des atteintes cognitives, avec un nombre de participants plus vaste, pourra permettre aux études pharmacologiques sur l'ARSCS de cibler les fonctions cognitives à évaluer prioritairement.

## Références

Anheim, M., Chaigne, D., Fleury, M., Santorelli, F. M., De Sèze, J., Durr, A., Tranchant, C. (2008). Ataxie spastique autosomique récessive de Charlevoix-Saguenay: Étude d'une famille et revue de la littérature. *Revue Neurologique*, 164(4), 363-368. doi: 10.1016/j.neurol.2008.02.001

Association québécoise des neuropsychologues. (2018). Les fonctions cognitives. Repéré à <https://aqnp.ca/la-neuropsychologie/les-fonctions-cognitives>

Baillieux, H., De Smet, H. J., Dobbeleir, A., Paquier, P. F., De Deyn, P. P., & Mariën P. (2010). Cognitive and affective disturbances following focal cerebellar damage in adults: a neuropsychological and spect study. *Cortex; a Journal Devoted to the Study of the Nervous System and Behavior*, 46(7), 869–79. <https://doi.org/10.1016/j.cortex.2009.09.002>

Benton, A. L., Hamsher, K. deS., Varney, Nils R. & Spreen, O. (1983). *Contributions to Neuropsychological Assessment, A Clinical Manual*. Oxford, Oxford University Press.

Botez-Marquard, T., & Boller, F. (2005). *Neuropsychologie clinique et neurologie du comportement* (3<sup>e</sup> éd.). Montréal, QC: Presses de l'Université de Montréal.

Bouchard, J. P. (1991). Recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay. Dans P. J. Vinken, G. W. Bruyn, H. L. Klawans & J. M. B. V. De Jong (Éds.), *Hereditary neuropathies and spinocerebellar atrophies. Handbook of clinical neurology* (Vol. 16, pp. 451-459). Amsterdam: Elsevier.

Bouchard, J. P., Barbeau, A., Bouchard, R., & Bouchard, W. (1978). Autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay. *The Canadian Journal of Neurological Sciences*, 5(1), 61-69.

Bouchard, R. W., Bouchard, J. P., Bouchard, R., & Barbeau, A. (1979). Electroencephalographic findings in Friedreich's ataxia and autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay (ARSACS). *The Canadian Journal of Neurological Sciences*, 6(2), 191-194.

- Bouchard J. P., Bouchard R. W., Gagné F., Richter A. & Melançon S. B. (1993) Recessive Spastic Ataxia of Charlevoix-Saguenay (RSACS): Clinical, Morphological, and Genetic Studies. Dans R. Lechtenberg (Éd.), *Handbook of cerebellar disease*. (pp.449-494). New York, NY: Marcel Dekker.
- Bouchard, J. P., Richter, A., Mathieu, J., Brunet, D., Hudson, T. J., Morgan, K., & Melançon, S. B. (1998). Autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay. *Neuromuscular Disorders*, 8(7), 474-479.
- Bouchard, M., & Langlois, G. (1999). Orthopedic management in autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay. *Canadian Journal Of Surgery. Journal Canadien De Chirurgie*, 42(6), 440-444.
- Boucher, A. (2017). Étude exploratoire des fonctions cognitives chez les individus âgés de 41 à 60 ans atteints d'ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay (ARSCS). (Essai doctoral inédit). Université du Québec à Chicoutimi. Repéré à <https://constellation.uqac.ca/4150/>
- Brassard, K. (2020). Évaluation des capacités cognitives et de la participation sociale d'individus atteints d'Ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay. (Essai doctoral inédit). Université du Québec à Chicoutimi. Repéré à <https://constellation.uqac.ca/5545/>
- Colarusso, R., & Hammill, D. (2002). *Motor-Free Visual Perception Test (MVPT-3)* (3<sup>e</sup> éd.). Austin, TX: Pro-Ed.
- Collerette, P. (1997). L'étude de cas au service de la recherche. *Recherche en soins infirmiers*, 50, 81-88.
- Conners, C. K. (1994). *Conners' continuous performance test computer program 3.0 user's manual*. Toronto, ON: Multi-Health Systems, Inc.
- De Braekeleer, M., Giasson, F., Mathieu, J., Roy, M., Bouchard, J. P., & Morgan, K. (1993). Genetic epidemiology of autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay in Northeastern Quebec. *Genetic Epidemiology*, 10(1), 17-25.
- Delis, D. C., Kaplan, E., & Kramer, J. H. (2001). Delis-Kaplan Executive Function System. San Antonio, TX: The psychological Corporation.
- De Smet, H. J., Paquier P., Verhoeven J. & Mariën P. (2013). The cerebellum: Its role in language and related cognitive and affective functions. *Brain and Language* 127(3): 334-342. doi:10.1016/j.bandl.2012.11.001

- Desmeules, A. (2017). Étude exploratoire de la personnalité et du profil psychologique chez les individus ayant l'ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay (ARSCS). (Essai doctoral inédit). Université du Québec à Chicoutimi. Repéré à <https://constellation.uqac.ca/4241/>
- Drolet, M. (2002). Étude des fonctions neuropsychologiques des enfants et adolescents atteints de l'ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay (ARSCS). (Mémoire de maîtrise inédit). Université du Québec à Chicoutimi. Repéré à <https://constellation.uqac.ca/874/>
- Engert, J. C., Berube, P., Mercier, J., Dore, C., Lepage, P., Ge, B., & Richter, A. (2000). ARSACS, a spastic ataxia common in northeastern Quebec, is caused by mutations in a new gene encoding an 11.5-kb ORF. *Nature Genetics*, 24(2), 120-125.
- Erdinçler P., Kaynar M. Y., Bozkus H., & Ciplak N. (1999). Posterior fossa arachnoid cysts. *Brain Journal of Neurosurgery*, 13(1), 10-7.
- Forgues, G. (2019). Description des traits de personnalité et de l'adaptation sociale chez des personnes atteintes d'ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay (Essai doctoral inédit). Université du Québec à Chicoutimi. Repéré à <https://constellation.uqac.ca/5178/>
- Gagnon, C., Desrosiers, J., & Mathieu, J. (2004). Autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay: upper extremity aptitudes, functional independence and social participation. *International Journal of Rehabilitation Research*, 27(3), 253-256.
- Gazulla, J., Vela, A. C., Marín, M. A., Pablo, L., Santorelli, F. M., Benavente, I., ... Berciano, J. (2011). Is the ataxia of Charlevoix-Saguenay a developmental disease? *Medical hypotheses*, 77 (3), 347-352. <https://doi.org/10.1016/j.mehy.2011.05.011>
- Giasson, F. (1992). Épidémiologie génétique de l'ataxie spastique de Charlevoix-Saguenay dans le nord-est du Québec. (Mémoire de maîtrise inédit). Université Laval. Repéré à <https://constellation.uqac.ca/1464/>
- Gouvernement du Québec (2018). Maladies héréditaires récessives chez les personnes originaires du Saguenay–Lac-Saint-Jean, de Charlevoix et de la Haute-Côte-Nord. Repéré à : <https://www.quebec.ca/sante/problemes-de-sante/a-z/maladies-hereditaires-recessives/saguenay-lac-saint-jean-charlevoix-haute-cote-nord/>
- Heaton, R. K., Chelune, G. J., Talley, J. L., Kay, G. G., & Curtiss, G. (1993) *Wisconsin card sorting test manual revised and expanded*. (2e éd.). Lutz, FL: Psychological Assessment Resources

- Hooper, H. E. (1958). *The Hooper Visual Organization Test: Manual*. Beverly Hills, CA: Western Psychological Services.
- Laforce, R., Jr., Buteau, J. P., Bouchard, J. P., Rouleau, G. A., Bouchard, R. W., & Dupre, N. (2010). Cognitive impairment in ARCA-1, a newly discovered pure cerebellar ataxia syndrome. *Cerebellum*, 9(3), 443-453. doi: 10.1007/s12311-010-0184-7
- Larrabee, G. J., Trahan, D. E., & Curtiss, G. (1992). Construct validity of the Continuous Visual Memory Test. *Archives of Clinical Neuropsychology*, 7, 395-405.
- Levesque, K. (2004). Relation entre les troubles affectifs et les difficultés scolaires chez les jeunes atteints d'ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay et ayant un quotient intellectuel normal. (Mémoire de maîtrise inédit). Université du Québec à Chicoutimi. Repéré à <https://constellation.uqac.ca/681/>
- Lopez, M. N., Lazar, M. D., & Oh, S. (2003). Psychometric properties of the Hooper Visual Organization Test. *Assessment*, 10, 66-70.
- Martel, A. (2004). Anxiété et profil neuropsychologique: évaluation de populations sous-clinique et clinique anxieuses. (Essai doctoral inédit). Université du Québec à Trois-Rivières. Repéré à <http://depot-e.uqtr.ca/id/eprint/1199/>
- Martin, M. H., Bouchard, J. P., Sylvain, M., St-Onge, O., & Truchon, S. (2007) Autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay: A report of MR imaging in 5 patients. *American journal of neuroradiology*, 28(8), 1606 -1608
- Masciullo, M., Modoni, A., Tessa, A., Santorelli, F. M., Rizzo, V., D'Amico, G., & Silvestri, G. (2012). Novel SACS mutations in two unrelated Italian patients with spastic ataxia: Clinico-diagnostic characterization and results of serial brain MRI studies. *European Journal of Neurology*, 19(8), e77-e78. doi: 10.1111/j.1468-1331.2012.03752.x
- Moritz, C. H., Johnson S. C., McMillan K. M., Haughton V. M., & Meyerand M. E. (2004). Functional MRI neuroanatomic correlates of the Hooper Visual Organization Test. *Journal of the International Neuropsychological Society* 10(7), 939-947. doi: 10.1017/S1355617704107042
- Pedroso, J. L., Braga-Neto, P., Abrahão, A., Rivero, R. L. M., Abdalla, C., Abdala, N., & Barsottini, O. G. P. (2011). Autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay (ARSACS): Typical clinical and neuroimaging features in a Brazilian family. *Arquivos de Neuro-Psiquiatria*, 69 (2-B), 288-291. doi: 10.1590/S0004-282X2011000300004



- Peyronnard J.M., Charron L. & Barbeau A. (1979). The neuropathy of Charlevoix-Saguenay ataxia: an electrophysiological and pathological study. *Canadian Journal of Neurological Sciences*, 6, 199-203.
- Pimenta J., Costa C., Alonso I., Brandão A.F., Sequeiros J., Negrão L. & Fineza I. (2017). Autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay in a Portuguese child caused by a novel SACS mutation. *Pediatric Dimensions*, 2, 1-3. doi: 10.15761/PD.1000137.
- Prodi, E., Grisoli, M., Panzeri, M., Minati, L., Fattori, F., Erbetta, A., . . . Mariotti, C. (2013). Supratentorial and pontine MRI abnormalities characterize recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay. A comprehensive study of an Italian series. *European Journal of Neurology*, 20(1), 138-146. doi: 10.1111/j.1468-1331.2012.03815.x
- Psychological Corporation (2008). *WAIS-IV technical and interpretation manual*. San Antonio, TX: Psychological Corporation.
- Raven, J., Raven, J. C., & Court, H. H. (2000). *Raven manual: Section 3. Standard Progressive Matrices*. Oxford: Oxford Psychologists Press Ltd.
- Ravizza, S. M., McCormick, C. A., Schlerf, J. E., Justus, T., Ivry R. B., & Fiez, J. A. (2006). Cerebellar Damage Produces Selective Deficits in Verbal Working Memory. *Brain* 129(2), 306-320. doi:10.1093/brain/awh685
- Roid, G. H., Miller, L. J., Pomplun, M., & Koch, C. (2013). *Leiter International Performance Scale-Third Edition*. Los Angeles, CA: Western Psychological Services.
- Ross, S. J., Graham, N., Stuart-Green, L., Prins, M., Xuereb, J., Patterson, K., & Hodges, J. R., (1996). Progressive biparietal atrophy: an atypical presentation of Alzheimer's disease. *Journal of Neurology, Neurosurgery, and Psychiatry*, 61, 388-395
- Sabourin, M. (1988). Méthodes d'acquisition de connaissances. Dans M. Robert (Éd.), *Fondements et étapes de la recherche scientifique en psychologie* (3 éd., pp. 37-58). Québec, QC: Edisem
- Schmahmann, J. D., & Sherman, J. C. (1998). The cerebellar cognitive affective syndrome. *Brain*, 121(4), 561-579.
- Shimazaki, H., Sakoe, K., Nijima, K., Nakano, I., & Takiyama, Y. (2007). An unusual case of a spasticity-lacking phenotype with a novel SACS mutation. *Journal of the Neurological Sciences*, 255(1-2), 87-89. doi: 10.1016/j.jns.2007.02.002

- Synofzik, M., Soehn, A. S., Gburek-Augustat, J., Schicks, J., Karle, K. N., Schüle, R., . . . Schöls, L. (2013). Autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix Saguenay (ARSACS): expanding the genetic, clinical and imaging spectrum. *Orphanet Journal Of Rare Diseases*, 8, 41. doi: 10.1186/1750-1172-8-41
- Takiyama, Y. (2007). Sacsinopathies: Sacsin-related ataxia. *The Cerebellum*, 6(4), 353-359. doi: 10.1080/14734220701230466
- Thiffault, I., Dicaire, M. J., Tetreault, M., Huang, K. N., Demers-Lamarche, J., Bernard, G., . . . Brais, B. (2013). Diversity of ARSACS mutations in French-Canadians. *The Canadian Journal of Neurological Sciences / Le journal canadien des sciences neurologiques*, 40(1), 61-66. doi: 10.1017/S0317167100012968
- Trahan, D. E., & Larrabee, G. J. (1998). *Professional manual: Continuous Visual Memory Test*. Odessa, FL: Psychological Assessment Ressources.
- Tranel, D., Vianna E., Manzel K., Damasio H. & Grabowski, T. (2009). Neuroanatomical correlates of the Benton Facial Recognition Test and Judgment of Line Orientation Test. *Journal of Clinical and Experimental Neuropsychology* 31(2), 219-233. doi: 10.1080/13803390802317542
- Tremblay, M., Laberge, L., Maltais, D., Durand, M.-J., Chouinard, M.-C., & Gagnon, C. (2014). *Trajectoires d'emploi des personnes atteintes d'ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay (ARSCS) : Étude exploratoire*. Repéré à [https://www.ophq.gouv.qc.ca/fileadmin/centre\\_documentaire/Etudes\\_analyses\\_et\\_rapports/Finances\\_par\\_l\\_Office/Laberge-ARSACS\\_Ataxie\\_recessive.pdf](https://www.ophq.gouv.qc.ca/fileadmin/centre_documentaire/Etudes_analyses_et_rapports/Finances_par_l_Office/Laberge-ARSACS_Ataxie_recessive.pdf)
- Trojano, L., Chiacchio, L., Grossi, D., Pisacreta, A. I., Calabrese, O., Castaldo, I., . . . Filla, A. (1998). Determinants of cognitive disorders in Autosomal Dominant Cerebellar Ataxia type 1. *Journal of Neurological Sciences*, 157(2), 162-167.
- Verhoeven, W. M. A., Egger, J. I. M., Ahmed, A. I. M., Kremer, B. P. H., Vermeer, S., & van de Warrenburg, B. P. C. (2012). Cerebellar cognitive affective syndrome and autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay: A report of two male sibs. *Psychopathology*, 45(3), 193-199.
- Wedding, I., Koht, J., Dietrichs, E., Landro, N., & Tallaksen, C. (2013). Cognition is only minimally impaired in Spinocerebellar ataxia type 14 (SCA14): a neuropsychological study of ten Norwegian subjects compared to intrafamilial controls and population norm. *BMC Neurology*, 13(1), 186.
- White, T., & Stern, R. A. (2003). *Neuropsychological Assessment Battery: Psychometric and Technical Manual*. Lutz, FL: Psychological Assessment Resources

## **Appendice A**

Traduction maison des noms des sous-tests utilisés

### **Traduction maison des noms des sous-tests utilisés**

#### **Leiter-3**

Figure-ground : Figure-fond  
 Form completion : Complétion de formes  
 Classification analogies : Analogie de classification  
 Sequential order : Ordre séquentiel  
 Visual patterns : Patrons visuels  
 Attention sustained : Attention soutenue  
 Forward memory : Empan à l'endroit  
 Reverse memory : Empan à rebours  
 Nonverbal Stroop effect : Effet Stroop nonverbal  
 Nonverbal memory : Mémoire non-verbale  
 Processing speed : Vitesse de traitement de l'information

#### **D-KEFS**

Color-word interference : Interférence couleur-mot  
 Color naming : Dénomination de couleur  
 Word reading : Lecture de mots  
 Inhibition : Inhibition  
 Inhibition / switching -> Inhibition /alternance

Trails making : Traçage de pistes  
 Visual scanning : Balayage visuel  
 Number sequencing : Séquençage de nombres  
 Letter sequencing : Séquençage de lettres  
 Number-letter switching : Alternance nombres-lettres  
 Motor-speed : Vitesse motrice

Tower : Tours  
 Total achivement score : Résultat de performance totale  
 Mean first-move time : Temps moyen du premier déplacement  
 Time-per-move ration : Ratio de temps par mouvement  
 Move accuracy ration : Taux de précision des mouvements  
 Total rule violations : Total des violations de règles

#### **CVMT**

Hits : Nombre de succès

#### **NABS**

Naming : Dénomination  
 Auditory comprehension : Compréhension auditive  
 Judgment : Jugement  
 Shape learning : Apprentissage de forme

Visual discrimination : Discrimination visuelle  
Dots : Points

## **Appendice B**

Lettre d'approbation éthique

**Centre de santé et de services sociaux  
de Chicoutimi**

Centre hospitalier affilié universitaire régional

Le 10 février 2014

Madame Julie Bouchard, Ph. D.  
Professeur du département des  
Sciences de l'éducation et de psychologie  
Université du Québec à Chicoutimi  
555, boulevard de l'Université  
Chicoutimi (Québec) G7H 2B1

☒ **Centre administratif**  
305, rue Saint-Vallier  
Chicoutimi (Québec)  
G7H 5H6  
Tél. : (418) 541-1000

☐ 150, rue Pinel  
Chicoutimi (Québec)  
G7G 3W4  
Tél. : (418) 549-5474

☐ 411, rue Hôtel-Dieu  
Chicoutimi (Québec)  
G7H 7Z5  
Tél. : (418) 543-2221

☐ 222, rue Saint-Éphrem  
Chicoutimi (Québec)  
G7G 2W5  
Tél. : (418) 690-3924

☐ 904, rue Jacques-Cartier Est  
Chicoutimi (Québec)  
G7H 2A9  
Tél. : (418) 698-3900

☐ 257, rue Saint-Armand  
Chicoutimi (Québec)  
G7G 1S4  
Tél. : (418) 698-3914

☐ 1236, rue d'Angoulême  
Chicoutimi (Québec)  
G7H 6P9  
Tél. : (418) 698-3907

**Objet : 2013-014 Étude exploratoire des atteintes cognitives et de la personnalité chez les individus ayant l'Ataxie récessive spastique de Charlevoix Saguenay (ARSCS)**

**New emerging team on Autosomal Recessive Spastic Ataxia of Charlevoix-Saguenay : from models to treatment strategies**

**APPROBATION FINALE**

Madame Bouchard,

Le Comité d'éthique de la recherche du Centre de santé et de services sociaux de Chicoutimi a évalué votre projet de recherche à sa réunion plénière du 9 octobre 2013, tenue au Pavillon des Augustines situé au 225, rue Saint-Vallier à Chicoutimi, à la salle AUG-5-26. Lors de cette réunion, le comité a examiné les documents suivants :

- Lettre réponse du comité scientifique, datée du 27 septembre 2013
- Formulaire de demande d'évaluation d'un projet de recherche, signé par Mme Julie Bouchard, le 9 septembre 2013
- Protocole de recherche intitulé « New emerging team on Autosomal Recessive Spastic Ataxia of Charlevoix-Saguenay : from models to treatment strategies - Volet intitulé Étude exploratoire des atteintes cognitives chez les individus ayant l'Ataxie récessive spastique de Charlevoix Saguenay », version déposée le 9 septembre 2013 avec les annexes suivantes :
  - o Cahier de notation – Échelle d'intelligence de Wechsler pour adultes, 4<sup>e</sup> édition (WAIS-IV)
  - o Neuropsychological Assessment Battery (NAB) (la chercheuse n'a déposé que des extraits de ces tests standardisés)
- Score Summary and profile form
- Screening module record form – form 1
- Memory module record form – form 1
- Attention module record form – form 1
- Language module record form – form 1
- Executive functions module record form – form 1
- Spatial module record form – form 1

- Leiter International Performance Scale, Third Edition (Leiter-3)
- Token Test du Centre Hospitalier de l'Université de Montréal, avril 2008
- Motor-Free Visual Perception Test, Third Edition (MVPT-3)
- Examen des praxies (Jason Brown modifié)
- Lignes enchevêtrées à suivre du regard
- Delis-Kaplan Executive Function System – Standard Record Form, 2001
- Raven Progressive Matrices – 1938
- Conners' continuous performance Test II Version 5 (CPT2-V.5)
- Hooper Visual Organization Test (VOT)
- WCST Record Booklet
- Continuous Visual Memory Test (CVMT)
- Liste des symptômes - 90-R (SCL-90-R)
- NEO-PI-R
- Formulaire d'information et de consentement, version 1 datée du 6 septembre 2013 modifiée par le CÉR le 25 septembre 2013 (pour les personnes majeures atteintes et non atteintes)
- Formulaire d'information et de consentement, version 1 datée du 6 septembre 2013 modifiée par le CÉR le 25 septembre 2013 (pour les personnes mineures atteintes et non atteintes)
- Autorisation – Dépôt d'une demande de certification dans le cadre de l'entente entre le CSSS de Chicoutimi et l'Université du Québec à Chicoutimi, signé le 6 septembre 2013
- Autorisation – Accès au dossier, signé par Mme Julie Bouchard le 6 septembre 2013
- Politique relative à la gestion des banques de données pour fins de recherche, version 1 datée du 9 septembre 2013
- Budget
- Lettre d'acceptation du projet d'essai doctoral, signée par Mme Cynthia Gagnon et Mme Julie Bouchard le 9 septembre 2013
- Curriculum vitae (non soumis aux membres) :
  - Amélie Desmeules
  - Alexe Boivin Mercier
  - Julie Bouchard (à venir)
- Formulaire d'examen de la convenance institutionnelle (non signé par la chercheure)

Faisant suite à cette réunion, le comité vous a émis une approbation conditionnelle en date du 5 novembre 2013. Conformément à nos demandes, vous nous avez soumis les documents suivants :

Le 17 octobre 2013 :

- Votre curriculum vitae, version datée de 2013

Le 29 novembre 2013 :

- Lettre réponse de la chercheure au CÉR, datée du 19 novembre 2013



- Lettre réponse de la chercheure au comité d'évaluation scientifique, datée du 19 novembre 2013
- Formulaire d'examen de la convenance institutionnelle, datée du 16 septembre 2013 et signé par la chercheure
- Protocole de recherche intitulé « New emerging team on Autosomal Recessive Spastic Ataxia of Charlevoix-Saguenay : from models to treatment strategies - Volet intitulé Étude exploratoire des atteintes cognitives chez les individus ayant l'Ataxie récessive spastique de Charlevoix Saguenay », version déposée le 29 novembre 2013
- Formulaire d'information et de consentement, version 2 datée du 21 novembre 2013 (pour les personnes majeures atteintes et non atteintes)
- Formulaire d'information et de consentement, version 2 datée du 21 novembre 2013 (pour les personnes mineures atteintes et non atteintes)
- Politique relative à la gestion des banques de données pour fins de recherche, version 2 datée du 21 novembre 2013
- Grille de cotation (non datée)

Le 5 décembre 2013 :

- Courriel de la chercheure en complément d'information, daté du 5 décembre 2013

Le 19 novembre 2013, vous avez répondu au commentaire du comité d'évaluation scientifique et le 9 décembre 2013, nous avons reçu la confirmation du comité scientifique voulant qu'il ait jugé votre réponse satisfaisante.

Le 6 février 2014, nous avons reçu copie de la lettre du comité de convenance institutionnelle autorisant le déroulement du projet au CSSS de Jonquière.

Vos réponses et les modifications apportées à votre projet de recherche ont fait l'objet d'une évaluation accélérée. Le tout ayant été jugé satisfaisant, nous avons le plaisir de vous informer que votre projet de recherche a été approuvé à l'unanimité par le Comité d'éthique de la recherche du Centre de santé et de services sociaux de Chicoutimi.

Cependant, comme déjà indiqué dans la lettre d'approbation conditionnelle, le CÉR vous demande de venir le rencontrer dès que les deux ou trois premiers participants auront complété les procédures de l'étude afin de s'assurer que la participation à ce projet n'est pas trop exigeante pour les personnes atteintes d'ARSCS quant au niveau d'implication pour les participants, de la difficulté des tests et également, en regard du temps requis. Cette rencontre pourra avoir lieu lors d'une réunion du CÉR plénier ou en présence de quelques membres (en comité restreint) pour ne pas vous retarder dans la réalisation de votre projet.

Les documents que le Comité d'éthique de la recherche du Centre de santé et de services sociaux de Chicoutimi a approuvés et que vous pouvez utiliser pour la réalisation de votre projet sont les suivants :

- Protocole de recherche intitulé « New emerging team on Autosomal Recessive Spastic Ataxia of Charlevoix-Saguenay : from models to treatment strategies - Volet intitulé Étude exploratoire des atteintes cognitives chez les individus ayant l'Ataxie récessive spastique de Charlevoix Saguenay », version déposée le 29 novembre 2013
- Formulaire d'information et de consentement, version 2 datée du 7 février 2014 (pour les personnes majeures atteintes et non atteintes)
- Formulaire d'information et de consentement, version 2 datée du 7 février 2014 (pour les personnes mineures atteintes et non atteintes)
- Politique relative à la gestion des banques de données pour fins de recherche, version 2 datée du 21 novembre 2013
- Questionnaires et tests incluant :
  - Cahier de notation – Échelle d'intelligence de Wechsler pour adultes, 4<sup>e</sup> édition (WAIS-IV)
  - Neuropsychological Assessment Battery (NAB)
  - Score Summary and profile form
  - Screening module record form – form 1
  - Memory module record form – form 1
  - Attention module record form – form 1
  - Language module record form – form 1
  - Executive functions module record form – form 1
  - Spatial module record form – form 1
  - Leiter International Performance Scale, Third Edition (Leiter-3)
  - Token Test du Centre Hospitalier de l'Université de Montréal, avril 2008
  - Motor-Free Visual Perception Test, Third Edition (MVPT-3)
  - Examen des praxies (Jason Brown modifié)
  - Lignes enchevêtrées à suivre du regard
  - Delis-Kaplan Executive Function System – Standard Record Form, 2001
  - Raven Progressive Matrices – 1938
  - Conners' continuous performance Test II Version 5 (CPT2-V.5)
  - Hooper Visual Organization Test (VOT)
  - WCST Record Booklet
  - Continuous Visual Memory Test (CVMT)
  - Liste des symptômes - 90-R (SCL-90-R)
  - NEO-PI-R
  - Grille de cotation (non datée)

Cette approbation éthique est valide pour un an à compter du 10 février 2013, date de l'approbation initiale. Cette décision peut être suspendue ou révoquée en cas de non-respect de ces exigences.

Deux mois avant la date d'échéance vous devrez faire une demande de renouvellement auprès du Comité d'éthique de la recherche du Centre de santé et de services sociaux de Chicoutimi, en utilisant le document du Comité prévu à cet effet accompagné du formulaire d'information et de consentement que vous utilisez.

Dans le cadre du suivi continu, le Comité vous demande de vous conformer aux exigences suivantes en utilisant les formulaires du Comité prévus à cet effet :

- de soumettre, pour approbation préalable au Comité, toute demande de modification au projet de recherche ou à tout document approuvé par le Comité pour la réalisation de votre projet;
- de soumettre les incidents thérapeutiques graves, les réactions indésirables graves, les réactions indésirables et inattendues et les accidents observés en cours de recherche, dès que cela est porté à votre connaissance;
- de soumettre, dès que cela est porté à votre connaissance, tout nouveau renseignement sur des éléments susceptibles d'affecter l'intégrité ou l'éthicité du projet de recherche ou d'accroître les risques et les inconvénients des sujets, de nuire au bon déroulement du projet ou d'avoir une incidence sur le désir d'un sujet de recherche de poursuivre sa participation au projet;
- de soumettre, dès que cela est porté à votre connaissance, toute modification constatée au chapitre de l'équilibre clinique à la lumière des données recueillies;
- de soumettre, dès que cela est porté à votre connaissance, la cessation prématurée du projet de recherche, qu'elle soit temporaire ou permanente;
- de soumettre, dès que cela est porté à votre connaissance, tout problème identifié par un tiers, lors d'une enquête, d'une surveillance ou d'une vérification interne ou externe;
- de soumettre, dès que cela est porté à votre connaissance, toute suspension ou annulation de l'approbation octroyée par un organisme de subvention ou de réglementation;
- de soumettre, dès que cela est porté à votre connaissance, toute procédure en cours de traitement d'une plainte ou d'une allégation de manquement à l'intégrité ou à l'éthique ainsi que des résultats de la procédure.

Vous pouvez obtenir les formulaires du Comité téléchargeables à partir du site web à l'adresse suivante :

<http://www.csss Chicoutimi.qc.ca/LeCSSSC/Lorganisation/Lecomitedethiquedelarecherche/Formulaires/tabid/3945/language/fr-FR/Default.aspx>

De plus, nous vous rappelons que vous devez conserver pour une période d'au moins un an suivant la fin du projet, un répertoire distinct comprenant les noms, prénoms, coordonnées, date du début et de fin de la participation de chaque sujet de recherche.

Nous vous demandons d'utiliser pour votre projet le numéro de référence suivant 2013-014 pour toute correspondance avec le Comité d'éthique de la recherche.

Nous vous confirmons qu'aucune des personnes qui ont procédé à l'évaluation du projet n'était placée dans une situation de conflit d'intérêts. Le cas échéant, les chercheurs, cochercheurs et autres personnes liées se sont retirés lors des discussions, de la prise de décision et du vote du comité en regard du projet no 2013-014.

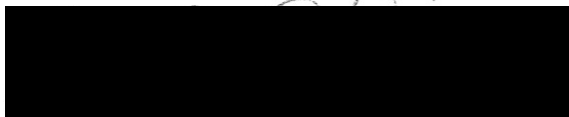
Le Comité d'éthique de la recherche du Centre de santé et de services sociaux de Chicoutimi est désigné par le ministre de la Santé et des Services sociaux aux fins de l'application de l'article 21 du Code civil du Québec et suit les règles émises par l'Énoncé de politique des trois conseils et les Bonnes pratiques cliniques telles qu'élaborées par la Conférence internationale sur l'harmonisation (CIH).

Madame Julie Bouchard, Ph. D.

- 6 -

Le 10 février 2014

Recevez, Madame Bouchard, l'expression de nos sentiments les meilleurs.



Christine Gagnon, vice-présidente et conseillère  
Comité d'éthique de la recherche  
Centre de santé et de services sociaux de Chicoutimi

CG/ah

p. j. Formulaires de consentement (personnes majeures et mineures), version 2 datée du  
7 février 2014 approuvée par le CÉR  
Politique de gestion, version 2 datée du 7 février 2014 approuvée par le CÉR

c. c. Cynthia Gagnon, cochercheure responsable (par courriel) :  
[cynthia.gagnon4@usherbrooke.ca](mailto:cynthia.gagnon4@usherbrooke.ca)

réf. : 2013-014 Approbation finale projet\_2014-02-10.doc

**Appendice C**

Formulaire de consentement



**Le Parcours**  
Centre de réadaptation en déficience physique

Centre de santé et de services sociaux  
de Jonquière

**UQAC**  
Université du Québec  
à Chicoutimi

## FORMULAIRE D'INFORMATION ET CONSENTEMENT

### Participants majeurs

<b>Titre du projet</b>	<b>Étude exploratoire des fonctions cognitives et de la personnalité chez les individus ayant l'Ataxie récessive spastique Charlevoix-Saguenay (ARSCS)</b>
<b>Chercheures responsables du projet :</b>	<b>Julie Bouchard</b> , Ph. D., Professeur en neuropsychologie clinique, Université du Québec à Chicoutimi (UQAC)  <b>Cynthia Gagnon</b> , erg., Ph. D., Clinique des maladies neuromusculaires, Groupe de recherche interdisciplinaire sur les maladies neuromusculaires et Université de Sherbrooke
<b>Collaboratrices :</b>	<b>Allexe Boivin Mercier</b> , Dps cand. <b>Alexandra Boucher</b> , Dps cand. <b>Amélie Desmeules</b> , Dps cand.

### 1. PRÉAMBULE

Nous sollicitons votre participation à un projet de recherche ayant pour but d'explorer les atteintes cognitives dans l'Ataxie récessive spastique de Charlevoix Saguenay (ARSCS). Cependant, avant d'accepter de participer à ce projet et de signer ce formulaire d'information et de consentement, veuillez prendre le temps de lire, de comprendre et de considérer attentivement les renseignements qui suivent.

Ce formulaire peut contenir des mots que vous ne comprenez pas. Nous vous invitons à poser toutes les questions que vous jugerez utiles aux chercheures responsables du projet ou aux autres membres du personnel affectés au projet de recherche et à leur demander de vous expliquer tout mot ou renseignement qui n'est pas clair.

### 2. NATURE ET OBJECTIFS DU PROJET DE RECHERCHE

Les chercheurs du Groupe de recherche interdisciplinaire sur les maladies neuromusculaires (GRIMN) et de l'Université du Québec à Chicoutimi (UQAC) poursuivent une recherche visant à explorer les atteintes cognitives et les traits de personnalité dans l'Ataxie Récessive Spastique de Charlevoix-Saguenay (ARSCS). Les résultats de cette étude permettront de mieux comprendre

Formulaire d'information et de consentement approuvé le 10 février 2014 par le Comité d'éthique de la recherche du Centre de santé et de services sociaux de Chicoutimi.

Version 2 datée du 7 février 2014  
Participants majeurs

Page 1 de 8

GRIMN / Clinique des maladies neuromusculaires /  
CSSS de Jonquière  
2230, rue de l'Hôpital, 7<sup>ème</sup> étage Jonquière  
(Québec) Canada G7X 7X2

Centre de santé et de services sociaux  
de Chicoutimi

Centre hospitalier affilié universitaire régional

**UQAC**  
Université du Québec  
à Chicoutimi

l'évolution de la maladie en ce qui concerne les atteintes cognitives. De plus, ils permettront de distinguer les tests qui sont les plus utiles pour évaluer les atteintes cognitives chez les individus atteints d'ARSCS.

L'Ataxie Récursive Spastique de Charlevoix-Saguenay (ARSCS) est une maladie neurodégénérative héréditaire particulièrement fréquente au Saguenay-Lac St-Jean. Même si les médecins et les autres professionnels de la région en connaissent très bien les principales manifestations physiques et sont en mesure d'accorder aux personnes atteintes les soins appropriés à leur condition, cette étude vise à améliorer l'état des connaissances en regard des atteintes cognitives possibles de cette pathologie.

Cette étude se déroulera à partir du mois de février 2014 et environ 10 personnes atteintes de l'Ataxie Récursive Spastique de Charlevoix-Saguenay et suivies à la Clinique des maladies neuromusculaires du Centre de santé et de services sociaux de Jonquière (CSSSJ) seront recrutées. Afin de comparer les résultats avec une population non-atteinte de la maladie, 10 personnes qui ne sont pas atteintes d'ARSCS seront également invitées à participer à ce projet de recherche qui consiste en une évaluation cognitive.

### **3. DÉROULEMENT DU PROJET DE RECHERCHE**

Si vous acceptez de prendre part à ce projet de recherche, votre participation consistera en 3 rencontres d'une durée totale approximative de 10h, soit 3 demi-journées à la Clinique des maladies neuromusculaires. Ces rencontres seront filmées. Cependant, la caméra sera placée de façon à ne pas filmer le visage (pour conserver la confidentialité) mais seulement votre performance (plan de la table et des membres supérieurs). Les enregistrements vidéo permettront que l'une des chercheuses responsables fasse une cotation après l'évaluation de l'utilité et de la facilité à réaliser les tâches en lien avec les différents tests utilisés. L'ordre de la passation des épreuves variera en fonction de la difficulté et du temps habituellement requis pour compléter chacune d'elles. Ainsi, les épreuves jugées comme étant difficiles seront suivies de tâches plus faciles à accomplir.

#### 3.1 Première rencontre

La première rencontre se déroulera à la Clinique des maladies neuromusculaires. Lors de cette rencontre d'une demi-journée, les procédures et tests suivants seront effectués :

- 3.1.1 Consultation de vos dossiers médicaux pour y recueillir des informations relatives à votre état de santé passé et présent ainsi que les résultats d'examen ou test que vous avez passés.
- 3.1.2 Passation de tests neuropsychologiques parmi ceux énumérés ci-dessous (voir batterie de tests utilisés).

#### 3.2 Deuxième rencontre

Cette deuxième rencontre se déroulera à la Clinique des maladies neuromusculaires. Lors de cette rencontre d'une demi-journée, une neuropsychologue (ou assistante de recherche en neuropsychologie) vous fera passer les tests et questionnaires parmi ceux énumérés ci-dessous (voir batterie de tests utilisés).

#### 3.3 Troisième rencontre

Cette troisième rencontre se déroulera à la Clinique des maladies neuromusculaires. Lors de cette rencontre d'une demi-journée, la neuropsychologue (ou assistante de recherche en neuropsychologie) vous fera passer les tests et questionnaires parmi ceux énumérés ci-dessous (voir batterie de tests utilisés) afin de compléter l'évaluation.

La batterie de tests utilisés est la suivante :

---

Formulaire d'information et de consentement approuvé le 10 février 2014 par le Comité d'éthique de la recherche du Centre de santé et de services sociaux de Chicoutimi.

- 1) Certains sous-tests du WAIS-IV CDN-F: blocs, matrices, casse-têtes visuels, images à compléter, balances, arithmétique, séquences de chiffres, code, repérage de symboles et annulation;
- 2) Leiter-3, évaluant les habiletés cognitives, attentionnelles et neuropsychologiques mais en utilisant un mode de communication exclusivement non-verbal;
- 3) Revised Token Test (RTT), évaluant la compréhension du langage;
- 4) Motor-free Visual Perception Test-3 (MVPT-3), évaluant les habiletés visuoperceptuelles;
- 5) Test des praxies de Jason Brown, incluant des praxies idéomotrices, idéatoires, digitales et buccofaciales;
- 6) Lignes enchevêtrées de Rey, mesurant l'oculomotricité;
- 7) Certains sous-tests du D-Kefs (Trails, Tower, Stroop), évaluant les fonctions exécutives, le temps de réaction et la planification de l'action;
- 8) Matrices progressives de Raven, mesurant l'intelligence fluide;
- 9) Conners' continuous performance Test-II (CPT-II), mesurant les capacités d'attention soutenue, la vitesse de réaction et l'impulsivité motrice;
- 10) Hooper Visual Organization test (HVOT), mesurant l'organisation visuospatiale mentale;
- 11) Traduction maison du Neuropsychological Assessment Battery (NAB), comprenant plusieurs sous-sections mesurant entre autres la mémoire, l'attention, le langage, les fonctions exécutives et les habiletés visuoperceptuelles;
- 12) Reconnaissance faciale de Benton, mesurant les capacités à reconnaître les expressions faciales;
- 13) Wisconsin Card Sorting Test (WCST), mesurant la capacité à se servir de la rétroaction de l'environnement;
- 14) Continuous Visual Memory Test (CVMT), mesurant la mémoire visuelle sans demande motrice;
- 15) SCL-90-R, qui est un dépistage des symptômes psychologiques;
- 16) NEO-FFI-3, mesurant 5 facteurs de personnalité importants.

#### **4. COLLABORATION DU PARTICIPANT AU PROJET DE RECHERCHE**

Si vous acceptez de participer à ce projet de recherche, vous devrez :

- vous présenter à toutes les visites prévues, soit 3 rencontres d'environ 3 heures (les visites se dérouleront sur une période de trois semaines consécutives, si possible);
- porter vos lunettes et appareils auditifs, si vous avez une prescription à cet effet.

#### **5. CONSTITUTION, CONSERVATION ET ACCÈS AUX DONNÉES**

Les données recueillies dans le cadre de ce projet de recherche seront versées dans une banque qui pourrait être utilisée pour d'autres études en lien avec l'Ataxie Récursive Spastique de Charlevoix-Saguenay ou toutes autres maladies neuromusculaires. Ces études devront au préalable être évaluées et approuvées par le Comité d'éthique de la recherche du Centre de santé et de services sociaux de Chicoutimi. Les données seront conservées de façon sécuritaire à la Clinique des maladies neuromusculaires du CSSS de Jonquière.

Les données recueillies dans le cadre de ce projet seront conservées pour une période de 25 ans et seront détruites par la suite.

De plus, dans l'éventualité où nous voudrions conserver vos données pour une période excédant les 25 ans pour que d'autres études en lien avec l'Ataxie Récursive Spastique de Charlevoix-Saguenay ou toutes autres maladies neuromusculaires puissent être faites ultérieurement et si vous avez au préalable consenti à cette possibilité, nous demanderons l'approbation du Comité d'éthique de la

---

Formulaire d'information et de consentement approuvé le 10 février 2014 par le Comité d'éthique de la recherche du Centre de santé et de services sociaux de Chicoutimi.



recherche du Centre de santé et de services sociaux de Chicoutimi pour prolonger la période de conservation.

Seuls les membres de l'équipe de recherche auront accès aux données afin de réaliser l'étude en lien avec les objectifs scientifiques du projet décrits dans le formulaire d'information et de consentement.

#### **6. AVANTAGES ASSOCIÉS AU PROJET DE RECHERCHE**

Il se peut que vous retiriez un bénéfice personnel de votre participation à ce projet de recherche, mais on ne peut vous l'assurer. Par ailleurs, les résultats obtenus contribueront à l'avancement des connaissances dans ce domaine.

#### **7. RISQUES ET INCONVÉNIENTS ASSOCIÉS AU PROJET DE RECHERCHE**

Il n'y a aucun risque ou inconvénient associé à cette étude si ce n'est le temps requis pour votre participation et vos déplacements.

Il est toutefois possible que vous puissiez ressentir une fatigue physique et mentale temporaire suite aux évaluations réalisées.

Vous pourriez également ressentir du découragement en constatant votre difficulté à réussir certains tests prévus dans le cadre de l'étude et en prenant conscience des limites imposées par votre maladie.

Au besoin, vous serez dirigé vers un professionnel de la Clinique des maladies neuromusculaires.

#### **8. PARTICIPATION VOLONTAIRE ET POSSIBILITÉ DE RETRAIT**

Votre participation à ce projet de recherche est volontaire. Vous êtes donc libre de refuser ou d'y participer. Vous pouvez également vous retirer de ce projet à n'importe quel moment, sans avoir à donner de raisons, en faisant connaître votre décision à l'une des chercheuses responsables du projet ou à l'un des membres du personnel affectés au projet.

Votre décision de ne pas participer à ce projet de recherche ou de vous en retirer n'aura aucune conséquence sur la qualité des soins et des services auxquels vous avez droit ou sur votre relation avec les chercheuses responsables du projet ou les autres intervenants.

Les chercheuses responsables du projet de recherche ou le Comité d'éthique de la recherche du Centre de santé et des services sociaux de Chicoutimi peuvent mettre fin à votre participation, sans votre consentement, si de nouvelles découvertes ou informations indiquent que votre participation au projet n'est plus dans votre intérêt ou s'il existe des raisons administratives d'abandonner le projet.

Si vous vous retirez ou êtes retiré du projet, l'information déjà obtenue dans le cadre de ce projet sera conservée aussi longtemps que nécessaire pour rencontrer les exigences réglementaires.

Toute nouvelle connaissance acquise durant le déroulement du projet qui pourrait affecter votre décision de continuer d'y participer vous sera communiquée sans délai verbalement et par écrit.

#### **9. CONFIDENTIALITÉ**

Durant votre participation à ce projet, les chercheuses responsables du projet, Julie Bouchard et

---

Formulaire d'information et de consentement approuvé le 10 février 2014 par le Comité d'éthique de la recherche du Centre de santé et de services sociaux de Chicoutimi.

Cynthia Gagnon ainsi que leur personnel, recueilleront et consigneront dans un dossier de recherche les renseignements vous concernant. Seuls les renseignements nécessaires pour répondre aux objectifs scientifiques de ce projet seront recueillis.

Ces renseignements peuvent comprendre vos réponses aux différents questionnaires, les enregistrements vidéo (n'incluant pas les visages) et les résultats des tests que vous aurez à effectuer durant ce projet. Votre dossier peut aussi comprendre d'autres renseignements tels que votre nom, votre sexe, votre date de naissance et votre origine ethnique.

Tous les renseignements recueillis demeureront strictement confidentiels dans les limites prévues par la loi. Afin de préserver votre identité et la confidentialité des renseignements, vous ne serez identifié que par un numéro de code. La clé du code reliant votre nom à votre dossier de recherche sera conservé sous clé par les chercheuses responsables à la Clinique des maladies neuromusculaires du CSSS de Jonquière.

Les chercheuses responsables du projet utiliseront les données de l'étude à des fins de recherche dans le but de répondre aux objectifs scientifiques du projet décrits dans le formulaire d'information et de consentement.

Les données en elles-mêmes ou combinées aux données provenant des autres participants pourront être partagées avec d'autres chercheurs. Cependant, ces chercheurs respecteront les règles de confidentialité en vigueur au Québec et au Canada, et ce, dans tous les pays. Les données de recherche vous concernant seront conservées pendant 25 ans par les chercheuses responsables.

Les données pourront être publiées dans des revues spécialisées ou faire l'objet de discussions scientifiques, mais il ne sera pas possible de vous identifier. Également, les données du projet pourraient servir pour d'autres analyses de données reliées au projet ou pour l'élaboration de projets de recherches futurs. Par ailleurs, vos renseignements personnels, tels que votre nom ou vos coordonnées, seront conservés pendant 25 ans après la fin du projet par les chercheuses responsables et seront détruits par la suite, sauf si vous avez consenti à une période de conservation plus longue.

À des fins de surveillance et de contrôle, votre dossier de recherche pourra être consulté par une personne mandatée par le Comité d'éthique de la recherche du Centre de santé et des services sociaux de Chicoutimi ou par l'établissement ou par une personne mandatée par des organismes publics autorisés. Toutes ces personnes et organismes adhèrent à une politique de confidentialité.

À des fins de protection, notamment afin de pouvoir communiquer avec vous rapidement, vos noms et prénoms, vos coordonnées et la date de début et de fin de votre participation au projet seront conservées pendant un an après la fin du projet dans un répertoire maintenu par les chercheuses responsables ou par l'établissement.

Vous avez le droit de consulter votre dossier de recherche pour vérifier l'exactitude des renseignements recueillis et les faire rectifier au besoin, et ce, aussi longtemps que les chercheuses responsables du projet ou l'établissement détiennent ces informations.

## **10. INDEMNISATION EN CAS DE PRÉJUDICE ET DROITS DU PARTICIPANT**

Si vous deviez subir quelque préjudice que ce soit dû à votre participation au projet de recherche, vous recevrez tous les soins et services requis par votre état de santé, sans frais de votre part.

---

Formulaire d'information et de consentement approuvé le 10 février 2014 par le Comité d'éthique de la recherche du Centre de santé et de services sociaux de Chicoutimi.

En acceptant de participer à ce projet, vous ne renoncez à aucun de vos droits ni ne libérez les chercheurs ou l'établissement de leur responsabilité civile et professionnelle.

#### **11. IDENTIFICATION DES PERSONNES-RESSOURCES**

Si vous avez des questions concernant le projet de recherche ou si vous éprouvez un problème que vous croyez relié à votre participation au projet de recherche, vous pouvez communiquer avec l'une des chercheurs responsables du projet :

Chercheurs responsables du projet : Julie Bouchard, Ph. D. au 418-545-5011 poste 5667

Cynthia Gagnon, Ph. D. au 418 695-7700 poste 2756  
(les jours ouvrables)

Pour toute question concernant vos droits en tant que participant à ce projet de recherche ou si vous avez des plaintes ou des commentaires à formuler, vous pouvez communiquer avec le commissaire local aux plaintes et à la qualité des services du Centre de Santé et de Services Sociaux de Jonquière au 418 695-7700 poste 2664.

#### **12. SURVEILLANCE DES ASPECTS ÉTHIQUES DU PROJET DE RECHERCHE**

Le Comité d'éthique de la recherche du Centre de santé et des services sociaux de Chicoutimi a approuvé ce projet de recherche et en assure le suivi. De plus, il approuvera au préalable toute révision et toute modification apportée au formulaire d'information et de consentement et au protocole de recherche.

Pour toutes les questions reliées à l'éthique, concernant vos droits ou concernant les conditions dans lesquelles se déroule votre participation à ce projet, vous pouvez communiquer avec la coordonnatrice du comité, Madame Christine Gagnon au 418-541-1234 poste 3294.

## CONSENTEMENT

**Titre du projet :** Étude exploratoire des fonctions cognitives et de la personnalité chez les individus ayant l'Ataxie récessive spastique Charlevoix-Saguenay (ARSCS)

### I. CONSENTEMENT DU PARTICIPANT

J'ai pris connaissance du formulaire d'information et de consentement. Je reconnais qu'on m'a expliqué le projet, qu'on a répondu à mes questions et qu'on m'a laissé le temps voulu pour prendre une décision.

Je consens à participer à ce projet de recherche aux conditions qui y sont énoncées. Une copie signée et datée du présent formulaire d'information et de consentement m'a été remise.

---

Nom et signature du participant

Date

### II. ENREGISTREMENTS VIDÉO

- 1) Acceptez-vous d'être filmé (sans que votre visage n'apparaisse) afin de permettre une meilleure validation des outils ?

Oui ☐ Non ☐

### III. UTILISATION SECONDAIRE ET CONSERVATION DES DONNÉES

- 1) **Acceptez-vous** que vos données soient utilisées pour la réalisation d'autres études en lien avec l'Ataxie Récessive Spastique de Charlevoix-Saguenay ou toutes autres maladies neuromusculaires pendant la période de conservation prévue, soit 25 ans?

Oui ☐ Non ☐

- 2) **Acceptez-vous** que vos données soient conservées pour une période excédant les 25 ans prévus, sous réserve de l'approbation du Comité d'éthique de la recherche du Centre de santé et de services sociaux de Chicoutimi, pour que d'autres études en lien avec l'Ataxie Récessive Spastique de Charlevoix-Saguenay ou toutes autres maladies neuromusculaires puissent être réalisées ultérieurement ?

Oui ☐ Non ☐

---

Nom et signature du participant

Date

---

Formulaire d'information et de consentement approuvé le 10 février 2014 par le Comité d'éthique de la recherche du Centre de santé et de services sociaux de Chicoutimi.

**IV. SIGNATURE DE LA PERSONNE QUI A OBTENU LE CONSENTEMENT SI DIFFÉRENT DES CHERCHEURES RESPONSABLES DU PROJET DE RECHERCHE**

J'ai expliqué au participant les termes du présent formulaire d'information et de consentement et j'ai répondu aux questions qu'il m'a posées.

---

Nom et signature de la personne qui obtient le consentement

Date

**V. SIGNATURE ET ENGAGEMENT DES CHERCHEURES RESPONSABLES DU PROJET**

Je certifie qu'on a expliqué au participant les termes du présent formulaire d'information et de consentement, que l'on a répondu aux questions que le participant avait à cet égard et qu'on lui a clairement indiqué qu'il demeure libre de mettre un terme à sa participation, et ce, sans préjudice.

Je m'engage, avec l'équipe de recherche, à respecter ce qui a été convenu au formulaire d'information et de consentement et à en remettre une copie signée au participant.

---

Nom et signature de l'une des chercheuses responsables du projet de recherche

Date